Francisco Rothhammer * Elena Llop

POBLACIONES CHILENAS
CUATRO DÉCADAS DE INVESTIGACIONES BIOANTROPOLÓGICAS

EDITORIAL UNIVERSITARIA

Francisco Rothhammer • Elena Llop

Poblaciones chilenas
Cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas

Programa de Genética Humana
Instituto de Ciencias Biomédicas
Facultad de Medicina
Universidad de Chile

EDITORIAL UNIVERSITARIA

© 2004, FRANCISCO ROTHHAMMER–ELENA LLOP.
Inscripción N° 140.027, Santiago de Chile.

Derechos de edición reservados para todos los países por
© Editorial Universitaria, S.A.
María Luisa Santander 0447.
Santiago de Chile.

editor@universitaria.cl

ISBN 956–11–1713–4

Texto compuesto en tipografía *Berling 11/13*

Se terminó de imprimir esta
PRIMERA EDICIÓN
de 500 ejemplares,
en los talleres de Imprenta Salesianos S.A.,
General Gana 1486, Santiago de Chile,
en julio de 2004.

BY NC ND

www.universitaria.cl

IMPRESO EN CHILE / PRINTED IN CHILE

Índice general

Prólogo 11
Introducción 13

Capítulo 1
Breve historia de bioantropología chilena 15

Capítulo 2
Las poblaciones indígenas de Chile en el siglo XVI 19
Norte Grande 19
Agroganaderos del Norte Grande 20
Norte Chico 22
Valles del Centro 24
Zona Sur 27
Grupos de la cordillera 29
Grupos de la costa o ribereños 30
Extremo Sur 31
Cazadores nómades pedestres 31
Tehuelches o aonikenk 31
Onas o selknam y haush 32
Nómades del mar 33
Alakalufes o kaweshkar 33
Yámana o yaganes 34

Capítulo 3
Paleopatología de las poblaciones prehistóricas 37
Neoplasias 38
Malformaciones congénitas 40
Enfermedades infecciosas 40
Patologías nutricionales y del metabolismo 41
Trauma 42
Enfermedades causadas por contaminantes ambientales 43
Patologías de los órganos hematopoyéticos 43
Patologías del aparato circulatorio 43
Patologías del aparato respiratorio 43
Patologías del aparato digestivo 45
Patologías del aparato genitourinario 46
Patologías del aparato osteoarticular 46
Patologías ginecoobstétricas 47
Patologías del sistema nervioso 47

Patologías del sistema endocrino 48
Patología dental 48

CAPÍTULO 4
Análisis de restos esqueletales de las poblaciones prehistóricas 57
El dimorfismo sexual 57
La variación etaria 61
La deformación artificial 63
La paleodemografía 65
La evolución de la población 69

CAPÍTULO 5
Bioantropología de las poblaciones del extremo austral 87
El período precientífico 88
Supuestos teóricos de la antropología clásica y su influencia en el estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile 90
Aspectos antropométricos del estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile 91
Contribución de la morfometría geométrica al estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile 95
Estructura genética de las poblaciones del extremo austral de Chile 97
Salud pública y paleopatología de las poblaciones del extremo austral de Chile 100

CAPÍTULO 6
Crecimiento y desarrollo humano 105

CAPÍTULO 7
Bioantropología de las estructuras maxilodentarias 115
A) Número y forma de los dientes: incisivos, caninos, premolares y molares 115
B) Variaciones de importancia poblacional 116
Los incisivos 117
Los molares maxilares 117
Variaciones de los molares maxilares 118
Los molares mandibulares 118
Variaciones de los molares mandibulares 119
Variaciones poblacionales en la morfología dentaria 120
a) Relaciones entre los dientes 124
b) Variaciones poblacionales en la oclusión 124
c) Maloclusiones 125
d) Caries dentarias 126
e) Paradenciopatías 127
Dientes, arcos dentarios y patología en poblaciones prehistóricas 128

Malformaciones congénitas maxilofaciales 129

CAPÍTULO 8
Dermatoglifos en poblaciones aborígenes 133
Los caracteres y los estudios evolutivos 135
Antecedentes generales sobre las relaciones evolutivas de las poblaciones aborígenes chilenas 136
Contribución de los dermatoglifos a la comprensión de la microevolución de las poblaciones aborígenes chilenas 137
Conclusiones 146

CAPÍTULO 9
Grupos sanguíneos, enzimas eritrocitarias y proteínas séricas 153
Enzimas eritrocitarias y proteínas plasmáticas 156

CAPÍTULO 10
El sistema mayor de histocompatibilidad humano, HLA 165
Complejo mayor de histocompatibilidad 165
Polimorfismo y herencia 166
Frecuencias de antígenos HLA, desequilibrio de ligamiento 178
Sistema HLA y bioantropología 179

CAPÍTULO 11
Polimorfismos de ADN mitocondrial 189

CAPÍTULO 12
Análisis de ADN mitocondrial antiguo en restos esqueletales de Chile. Contribuciones al poblamiento de América del Sur 201

CAPÍTULO 13
Otros polimorfismos del ADN 213

CAPÍTULO 14
Patrones de morbilidad en poblaciones aborígenes 225
Marco genético epidemiológico 225
Implicancias de la reducción de la población postcontacto 227
Conceptos nosológicos y epidemiológicos 228
Patrones de morbilidad en las poblaciones aborígenes chilenas 230
Conclusiones 235

CAPÍTULO 15
Análisis de mezcla genética 241
Método a partir de las frecuencias de un único alelo 242
Mezcla genética usando estimador de mínimos cuadrados a partir de las frecuencias de múltiples alelos 243

Mezcla genética a partir de múltiples alelos usando estimador de máxima verosimilitud 243
Estimación de mezcla genética usando identidad genética 244
Inferencia de mezcla genética usando variaciones en la topología de árboles filogenéticos 245
Homogeneidad versus heterogeneidad intermétodo e interloci de los estimadores de mezcla genética 246
Estimación de mezcla genética en poblaciones chilenas 247
Materiales y métodos 247
Muestra poblacional 247
Elección y tipificación de marcadores genéticos con alto polimorfismo y con alto poder discriminativo entre grupos raciales 248
Cálculo de las proporciones de mezcla genética 249
Modelo de Bernstein 249
Modelo de mínimos cuadrados 249
Modelo de los coeficientes de identidad de Chakraborty 249
Modelo de máxima verosimilitud 250
Medidas de variabilidad y de diferenciación genética entre poblaciones 250
Inferencia filogenética 250
Resultados y discusión 251
Estimación de proporciones de mezcla genética por el método de Bernstein 253
Estimación de las proporciones de mezcla genética por mínimos cuadrados 257
Estimación de mezcla genética por los coeficientes de identidad 258
Estimación de mezcla genética por máxima verosimilitud 260
Medidas de variabilidad genética 260
Matriz de similitud genética 260
Medidas de divergencia genética. Simulaciones basadas en la permutación de la población chilena sobre diferentes demes 261
Árboles filogenéticos e inferencia de mezcla racial 261

CAPÍTULO 16
Consanguinidad de la población chilena 269
Generalidades 269
Estudios de consanguinidad: regiones y objetivos 275
Efectos de la consanguinidad detectados en distintas poblaciones 281
Descripción y análisis de estudios sobre consanguinidad realizados en Chile 284

Prólogo

La Genética ha tenido un desarrollo progresivo a lo largo del siglo XX y ha impuesto su predominio en las ciencias naturales al introducir el uso de la biotecnología molecular en la botánica, zoología, medicina y veterinaria. La expansión y especialización de las disciplinas genéticas en el área de la antropología física y biológica ha permitido investigar más profundamente la naturaleza y diversidad de las poblaciones humanas.

Durante la segunda mitad del siglo XX los científicos latinoamericanos, entre ellos los chilenos, han creado y desarrollado las ciencias de la genética de poblaciones y la bioantropología en su continente y descubierto la gran diversidad natural de las poblaciones humanas en el territorio sudamericano. Los científicos chilenos han desempeñado un papel protagónico original en el estudio de sus poblaciones humanas precolombinas apoyados por sus colegas latinoamericanos y extranjeros.

Como una demostración evidente de estas importantes tareas cumplidas es que presentamos esta obra colectiva de destacados científicos, quienes exponen su vasta y esforzada tarea de investigaciones efectuadas durante cuatro décadas sobre los descubrimientos de la bioantropología de las poblaciones humanas chilenas.

Distribuida en 16 capítulos, esta magna obra aborda sistemáticamente temas históricos, de paleopatología, de restos prehistóricos, poblamiento y crecimiento y desarrollo humanos de las poblaciones. Estudia en detalle sus características maxilodentales, dermatoglifos, polimorfismos genéticos, inmunología y ADN mitocondrial. Por último expone la morbilidad, hibridización y consanguinidad de las poblaciones de todo el territorio chileno. Los capítulos *in extenso* exponen decenas de cuadros y análisis de material estudiado, respaldados por más de 850 referencias bibliográficas que cubren toda la literatura científica chilena y latinoamericana del siglo XX en el área de las ciencias antropológicas.

Esperamos que el lector encuentre en esta obra una útil enciclopedia de referencias de la antropología genética del pueblo chileno para que le permita tener una visión secular de la historia de las ciencias humanas en la cultura nacional.

Dr. *Ricardo Cruz-Coke*

Introducción

Este libro es una obra colectiva, en la que han participado destacados especialistas latinoamericanos. Los temas bioantropológicos y genéticos analizados guardan, sin excepción, relación con las poblaciones chilenas. Cada aspecto es tratado en un capítulo separado, manteniéndose el enfoque original que los autores utilizaron. La aplicación de esta estrategia ha resultado, como es natural, en una cierta tendencia a la heterogeneidad en la presentación de los contenidos.

La mayor parte de las investigaciones que sirvieron de base para la preparación de los capítulos fueron realizadas por profesores de la Universidad de Chile o por académicos que de alguna manera estuvieron o están vinculados a ella, de modo que agradecemos a esta Institución, tan preciada y fundamental en la vida cultural chilena, el habernos proporcionado durante muchos años tanto los medios como el apoyo para realizar nuestro trabajo.

Queremos también agradecer a CONICYT, al Centro de Investigaciones del Hombre en el Desierto, Universidad de Tarapacá, al Comité de Etnias Indígenas de la Universidad de Chile y al Instituto Milenio CBB la ayuda económica otorgada a través de proyectos de investigación. Cabe mencionar especialmente los proyectos FONDECYT más recientes 1020375; 1020616; 1930884; 1010131, como también los proyectos DID # ETN/02-01-2; ETN/03. Dejamos además constancia de la eficiente labor secretarial de Juani Arcos.

Finalmente, y en forma especial, queremos agradecer al Vicerrector de Investigación de la Universidad de Chile, Dr. Camilo Quezada, su fundamental participación en la materialización de esta publicación que esperamos represente una contribución al conocimiento de nuestra identidad biológica.

Los Editores

Capítulo 1

Breve historia de bioantropología chilena

FRANCISCO ROTHHAMMER & EUGENIO ASPILLAGA

La biología antropológica chilena tuvo un período precientífico que terminó en 1882 con la publicación de *Los Aborígenes de Chile* de José Toribio Medina (1852–1930). En su obra Medina resume las contribuciones de sus antecesores, pero también concibe el estudio de los grupos indígenas chilenos desde una perspectiva moderna. Podemos afirmar que la obra de Medina es la primera publicación antropológica chilena de relevancia (Orellana, 1977).

Un contemporáneo de Medina, Ricardo Eduardo Latcham (1869–1943), realizó estudios sobre el grosor de cráneos indígenas y describió "subrazas" indígenas (como él las llamó). Sin embargo, no fue hasta comienzos del siglo pasado que la antropología biológica se organizó formalmente como disciplina científica.

Un paso importante fue la fundación en 1912 del Museo de Etnología y Antropología Chilena en Santiago. Tuvo un rol central en este evento el arqueólogo alemán Max Uhle (1856–1944). Bajo los auspicios de esta nueva Institución y del Museo Nacional de Historia Natural comenzó la investigación científica en antropología biológica en Chile. Uhle recibió la colaboración de Aureliano Oyarzún y sobre todo del sacerdote alemán Martín Gusinde (1886–1969), quien en su obra monumental *Die Feuerland Indianer* (1931–1939) realizó la más completa descripción antropológica de los fueguinos conocida hasta la fecha.

Los investigadores nombrados también contribuyeron a establecer las primeras colecciones bioantropológicas en los museos de Chile.

En 1929 la Universidad de Concepción contrató al patólogo, anatomista y bioantropólogo Carlos Henckel (1899–1984), en Alemania, quien posteriormente realizó importantes contribuciones al estudio antropológico de los indios mapuches (Henckel, 1958).

En 1950 Henckel contribuyó con dos capítulos sobre la antropología física de los aborígenes chilenos al *Handbook of South American Indians* publicado por la Smithsonian Institution en Washington D.C. (Henckel, 1950a, 1950b). Las contribuciones al *Handbook* pueden ser consideradas hitos en la historia de la antropología física chilena. Las publicaciones científicas de Henckel abarcan un amplio rango de temas tales como dermatoglifos, craneología, biotopología, antropología física de órganos internos, estudios de mellizos, grupos sanguíneos y paleopatología de momias chilenas (Schwidetsky, 1985).

La institucionalización de la antropología biológica chilena ocurrió en 1954 cuando se fundó el Centro de Estudios Antropológicos en la Universidad de Chile

en Santiago. Entre los especialistas que integraban el Centro se encontraba el hematólogo Luis Sandoval, el médico Arnaldo Núñez y el antropólogo Juan Munizaga, que recibió en esos años una beca Guggenheim para estudiar antropología física en el Smithsonian Institution en Washington con T. Dale Steward.

Durante los años 60 el Centro de Estudios Antropológicos se transformó en el Departamento de Antropología de la Universidad de Chile contribuyendo a desarrollar fuertemente la disciplina en Chile. Munizaga, con la colaboración de Isabel Avendaño, Ximena Vivanco y Ester Mateluna, jugó un rol protagónico en estos eventos.

Entre los alumnos de Munizaga cabe destacar a Silvia Quevedo, quien había iniciado una colaboración con el odontólogo Patricio Urquieta y organizó posteriormente el Laboratorio de Antropología Física en el Museo Nacional de Historia Natural, a Eugenio Aspillaga como también Claudio Paredes, actualmente profesores de antropología de la Facultad de Ciencias Sociales de la Universidad de Chile.

Paralelamente, también contratado por la Universidad de Concepción había comenzado sus actividades académicas en Chile el fisiólogo Alexander Lipschütz, quien llevó a cabo el primer estudio de grupos sanguíneos ABO en indígenas fueguinos (ver Capítulo 5).

En esa época el genetista Ricardo Cruz-Coke inició las investigaciones sobre la composición genética y estructura poblacional de los aymaraes que vivían en la precordillera y el altiplano al interior de la ciudad de Arica. Paralelamente, dio comienzo a los primeros estudios de la composición genética de los habitantes de la Isla de Pascua.

Edmundo Covarrubias, que había estudiado genética de poblaciones durante los inicios de la década de los años 60 en Ann Arbor, en la Universidad de Michigan, realizó investigaciones de flujo génico en poblaciones mapuches en el Departamento de Genética de la Facultad de Medicina que dirigía en ese entonces Danko Brncic. En 1967 Pablo Rubinstein y Ronald Nagel describieron las frecuencias génicas para el sistema HLA y para haptoglobinas en indígenas mapuches. En esa misma época Covarrubias invitó a William J. Schull del Departamento de Genética Humana de la Universidad de Michigan a Santiago.

Schull, que permaneció varios meses en Chile, tuvo una importante influencia sobre los genetistas humanos que en ese momento trabajaban en la Universidad de Chile en Santiago y Valparaíso, entre ellos Juan Pinto Cisternas, Carlos Campusano, Basilio Lazo, Hernán Palomino, Rafael Blanco y Francisco Rothhammer.

Posteriormente este último se dirigió a Ann Arbor, Michigan, con una beca del National Institute of Health. En el intertanto el becado de la Facultad de Medicina Carlos Valenzuela había comenzado a trabajar en el Departamento de Genética junto con Covarrubias. Posteriormente se dirigió a Francia para continuar sus estudios. A su vuelta, junto con Roberto Rona inició una importante línea de investigación en crecimiento y desarrollo humano.

Durante 3 años trabajó Rothhammer en Ann Arbor con Schull y James V. Neel. En 1972, después de su retorno a Chile, inició con Schull el Programa Multinacional de Genética de Poblaciones Andinas que terminó su ejecución en 1978, dando origen a más de 60 trabajos científicos y un libro (Schull y Rothhammer, 1990). Por

otra parte, Pinto-Cisternas viajó a Italia con una beca de la Organización Mundial de la Salud y Palomino y Campusano que estaban interesados en antropología dental, como también Blanco, que se interesaba por la genética demográfica, viajaron becados por el NIH a Houston, hacia donde se había trasladado Schull para organizar el centro de Genética Demográfica y de Poblaciones de la Universidad de Texas. En 1982 los suscritos iniciaron una activa colaboración con biólogos humanos sudamericanos que incluyeron a Francisco Salzano (Brasil), Raúl Carnese (Argentina), José Cocilovo (Argentina) y Mónica Sans (Uruguay).

Esta colaboración culminó en 1988 con la fundación de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica (ALAB). Simultáneamente en colaboración con Cocilovo se realizó un esfuerzo para estudiar la microevolución de las poblaciones prehistóricas de Sudamérica, utilizando fundamentalmente una metodología craneométrica.

Este esfuerzo colaborativo derivó en la formación de un equipo multidisciplinario integrado por investigadores de las Facultades de Ciencias Sociales y Medicina de la Universidad de Chile, resultando de hecho en la integración de enfoques metodológicos y marcos conceptuales complementarios.

REFERENCIAS

HENCKEL C.: The anthropometry of the Indians of Chile. In: Handbook of South American Indians. Vol. 6. Washington, D.C. Smithsonian Institution, pp. 121-135, 1950a.

HENCKEL C.: The physical anthropology of the internal organs among the races of Chile. In: Handbook of South American Indians. Vol. 6. Washington, D.C. Smithsonian Institution, pp. 145-156, 1950b.

HENCKEL C.: Antropología física de los Mapuches. Revista Universitaria: Universidad Católica de Chile 43: 13-22, 1958.

LATCHAM R.: Notes on the physical characteristics of Araucanos. Journal of the Royal Anthropological Institute 34: 170-180, 1904.

GUSINDE M.: Die Feuerland; ergebnisse meiner vier Forschungreisen in den Jabren 1918 bis. Mödling bei Wien: Anthropos-Bibliothek, 1931-1939, 1924.

MEDINA J.T.: Los aborígenes de Chile. Santiago: Gutenberg, 1882.

ORELLANA M.: Comienzos de la ciencia prehistórica en Chile. Santiago: Universidad de Chile: 1977.

SCHULL W.J. & ROTHHAMMER F.: Strategies of human adaptation to a rigorous environment: The Aymara. Dordrecht: Kluwer, 1990.

Schwidetsky I.: Ein deutscher Anatom-Anthropologe in Chile: Carlos Christoph Henckel, 1899-1984. Homo 35: 95-100, 1985.

Capítulo 2

Las poblaciones indígenas de Chile en el siglo XVI

VIVIANA MANRÍQUEZ

Al momento de la irrupción hispana en el actual territorio de nuestro país, diversos grupos de poblaciones locales y exógenas habitaban lo que hoy es Chile[1]. Junto a la imagen de una aparente homogeneidad cultural de la población, que elaboran los cronistas hispanos, subsiste una diversidad de grupos indígenas con diferencias culturales y en algunos casos con pertenencias étnicas distintas, muchas veces compartiendo un mismo espacio.

El encuentro con los españoles se produjo en distintos momentos: con las poblaciones del Norte Grande a principios del siglo XVI; a mediados del siglo XVII con grupos al sur de Chiloé y a fines de ese siglo y principios del XVIII, con los grupos que habitaban la Patagonia y Tierra del Fuego (*Los Primeros Americanos*, 1988).

A su vez, la mayoría de los nombres con los cuales se identificó a los distintos grupos no eran los que ellos mismos se daban. Muchas denominaciones correspondían a topónimos, como los Tarapacá, o a denominaciones que otros les daban, como los *purum aucas* o promaucaes (*Los Primeros Americanos*, 1988). Es importante señalar que la información para el Norte Chico, la Zona Central y el Sur de Chile es sustancialmente más significativa que para las poblaciones del Norte Grande y del extremo sur.

Norte Grande

En el Norte Grande, donde el desierto domina debido a la carencia de agua, la población se asienta en los valles costeros y en oasis donde los indígenas obtienen cultivos regando con un sofisticado sistema de acequias (Hidalgo, 1972b).

En medio del desierto existen oasis entre valle y valle que los convierten en verdaderas "islas" de población (Hidalgo, 1972b). El cronista Gerónimo de Vivar describe los valles de Tarapacá señalando que es valle "de fértil bastimento" y que los ríos que riegan los distintos valles son producto del deshielo de las nieves cordilleranas "y los naturales tienen abiertas muchas acequias de donde riegan sus sementeras" (Vivar, 1979).

[1] Aunque el territorio colonial del "Reino de Chile" comenzaba desde Copiapó al sur, hemos optado por incluir los territorios y las poblaciones de las actuales I y II regiones del país, con el objetivo de que el lector tenga una imagen general de las poblaciones que habitaban el territorio de la actual República de Chile, desde el siglo XVI.

Los hombres del norte poblaban los valles de la provincia de Tarapacá y parte de Antofagasta y los oasis de altura situados en la cuenca del río Salado y en el salar de Atacama. Allí los indígenas eran agricultores de altura y practicaban la ganadería de camélidos, y en la costa habitaban grupos de pescadores-recolectores de especies marinas.

Estas poblaciones costeras fueron denominadas como *camanchacas*, *changos* y *proanches* por los cronistas, sin que se pueda afirmar que se trataba de grupos étnicos distintos (Martínez, 1998). El jesuita Lizárraga señala que:

"Llaman a estos indios camanchacas, porque los rostros y cueros de sus cuerpos se les han vuelto como una costra colorada, durísimos; dicen les proviene de la sangre que beben de los lobos marinos, y por este color son conocidísimos" (Lizárraga (1607), 1987, citado en Martínez, 1998).

Estos grupos costeros hablaban su propio idioma, "diferente lengua tan ruda que no hay quien los entienda" (Martínez, 1998). Entre ellos, había indígenas especializados en la caza de mamíferos marinos que utilizaban balsas de cuero de lobo marino y arpones de cobre "y no usan otra pesquería, sino matar lobos y comer la carne y de los cueros hacer balsas para sí y para vender". Estas balsas, según el cronista Vivar, eran utilizadas desde el valle de Arica hasta el valle de Coquimbo, "y estos que habitan en los puertos y caletas de la mar son sus navíos con que navegan de la tierra, y salen a pescar" (Vivar, 1979). Practicaban una particular forma de entierro y "encima de su sepultura pongan las calaveras y todos los instrumentos de pescar, ansy redes como arponcillos y anzuelos sin lengüeta" (Vivar, 1979).

Entre los grupos costeros y las poblaciones del interior se habrían dado contactos y conexiones de diversa índole. Los primeros, se habrían desplazado hacia puntos agrícolas y, los segundos, en busca de recursos marinos (Hidalgo, 1972b; *Los Primeros Americanos,* 1988; Martínez, 1998).

Agroganaderos del Norte Grande

Los habitantes del Norte Grande formaban parte de los pueblos andinos, compartiendo una serie de principios pero también una serie de diferencias que les otorgaban una identidad propia. Una de las características fundamentales de estos grupos agroganaderos es que se desplazaban y establecían relaciones con poblaciones y lugares ubicados en diversas zonas ecológicas situadas a distintas alturas[2], aprovechando al máximo una pluriecología, donde se daban pautas de reciprocidad y redistribución (Pease, 1991). La economía andina se hallaba organizada sobre la base de la reciprocidad y la resdistribución, donde las prestaciones recíprocas estaban regidas por vínculos y reglas del parentesco mediante los cuales se relacionaban hombres y mujeres; por ello el *ayllu* o grupo de parentesco era tan importante en la organización social andina. La reciprocidad supo-

[2] John Murra llamó a este modelo "control vertical de un máximo de pisos ecológicos". Ver Murra, 1975.

nía "intercambio" de trabajo (de energía humana), antes que de cosas, además de la permanencia de las obligaciones derivadas del intercambio a lo largo de generaciones. La redistribución era la forma cómo los grupos de poder se relacionaban con la gente y cómo recibían de ésta energía humana que destinaban a distintas actividades (Pease, 1991).

Ejemplo de lo anterior son los pueblos altiplánicos que están presentes en los valles y en la costa de la región de Tarapacá, donde accedían a recursos agrícolas y a recursos marinos. Estas mismas poblaciones altiplánicas se desplazaban hacia la zona de San Pedro de Atacama, actual II Región, donde obtenían recursos tales como algarrobo, chañar, piedras semipreciosas, madera y caravanas de llamas que efectuaban un intenso tráfico interregional (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Al momento de la conquista hispana estos territorios formaban parte del *Tawantinsuyu* y su población "sirvió al ynga" (Vivar, 1979). Se sabe que desde antes de la conquista incaica estas poblaciones practicaban la agricultura, la domesticación de ganado, además de la alfarería y una serie de manufacturas complejas, habitando de manera sedentaria en "estructuras habitacionales complejas" (Hidalgo, 1972b).

La situación en los oasis de Atacama es similar. Junto a una agricultura en terrazas y regadas con un sofisticado sistema de regadío artificial, existían sistemas de almacenaje y conservación de alimentos en silos, llamados *trojas* o *chullpas*[3], además de una importante ganadería de camélidos que proporcionaba un medio de transporte de bienes eficaz, además de carne y lana. En estos oasis se cultivaba papas, maíz, frijoles, quinoa; siendo el algarrobo y el chañar bienes de gran importancia no sólo como un alimento que proporcionaba energía sino también como chicha utilizada en ritos y ceremonias (Hidalgo, 1972b; Martínez, 1998).

Las viviendas de las poblaciones que habitaban las tierras altas eran cobijo del grupo familiar y lugar de entierro de los antepasados. Así lo menciona el cronista Vivar:

"En lo baxo d' estas casas tienen los yndios su abitaçion. Y vn lado de vna parte tienen su dormida e donde tienen sus basixas en que hazen el breuaje que tengo dicho (que son unas tinajas de a dos arrobas e de mas e menos e ollas e cantaros para su serviçio.

Y en el otro apartado, que es el mas principal, esta hecho de bobeda alta fasta el entresuelo y cuadrada. Aqueste es su enterramiento y sepulcro. Y alli dentro tienen a sus bisaguelos y aguelos y padres y toda su generaçion. Acostumbran enterrarse con todas las rropas, joyas e armas que syendo vivos poseyan, que nadie toca en ello" (Vivar, 1979).

Los pueblos del Norte Grande estaban unidos entre sí por un complejo sistema de caminos, anteriores a aquellos construidos por los incas. Esto permitía un intenso tráfico e intercambio de productos así como también un constante tránsito de poblaciones provenientes del Noroeste argentino y de las zonas situadas más al norte y más al sur.

[3] Construcciones sagradas o para almacenaje.

En cuanto a la lengua que hablaban, las crónicas señalan que los atacameños tenían una "lengua de por sí (...) i esto porque la lengua que allí se habla ni es quechua ni aymara i como aquella tierra es tan poco comunicada así de estos indios como de españoles no saben más lengua que la materna suia" (Martínez, 1998).

Norte Chico

Pasando el despoblado de Atacama se inicia una zona de valles que se extiende entre los ríos Copiapó y Choapa, donde las poblaciones de cada uno de ellos tuvo una identidad cultural propia, existiendo una diversidad cultural muchas veces con raíces comunes (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Cuando los españoles irrumpen en estos territorios existía una unificación en las costumbres, debido al dominio incaico, que se extendía hasta Chile Central (Hidalgo, 1972b). Sin embargo es factible percibir en estas poblaciones la permanencia de una identidad cultural (*Los Primeros Americanos*, 1988). A modo de ejemplo, en la probanza de méritos y servicios de Santiago de Azoca de comienzos del siglo XVI se denomina a los habitantes de Coquimbo como "indios diaguitas" (Hidalgo, 1972b). La población que encuentran los españoles, en 1540, desde Copiapó al Choapa era de aproximadamente 20.0000 habitantes (Hidalgo, 1972b).

Estos indígenas eran agricultores y ganaderos que contaban con abundantes recursos naturales complementando su economía con la caza y la recolección. En estos valles se practicaba la agricultura con sistema de regadíos por acequias (Hidalgo, 1972b).

En Copiapó se cultivaba maíz de excepcional productividad (Vivar, 1979), junto a frijoles, papas, quinoa y algodón. En Huasco se obtenían los mismos cultivos pero con una mayor abundancia de algodón, además de zapallo (Hidalgo, 1972b; Zapater, 1973). Los cultivos del valle de Coquimbo son iguales que el anterior excepto por el algodón (Hidalgo, 1972b). También contaban con recursos naturales como algarrobos, chañares y calces en Copiapó y Coquimbo, agregándose a éste y al valle de Limarí el arrayán y el espinillo (Hidalgo, 1972b; Vivar, 1979). Tanto el maíz como el algarrobo eran utilizados para la fabricación de chicha, ambas bebidas utilizadas en contextos rituales y ceremoniales.

La otra actividad fundamental entre la gente que habitaba los valles del Norte Chico era la ganadería de camélidos utilizados para la carga, su carne consumida como *charqui* y la lana utilizada para realizar tejidos. Los habitantes de estos valles tenían abundancia de ganado según lo planteado por los cronistas Fernández de Oviedo y Cristóbal de Molina, lo que podría estar indicando la existencia de pastores especializados (Hidalgo, 1972b).

Junto a la agricultura y la ganadería, los indígenas de esta zona mantienen la caza y recolección de especies marinas y terrestres. Además cuentan con recursos mineros como oro, plata y cobre en Copiapó y los españoles dan cuenta de la existencia de una fundición incaica de oro y otros metales en Coquimbo (Hidalgo, 1972b).

Estas poblaciones habitaban en casas de materiales vegetales agrupadas en pequeños poblados. A modo de ejemplo podemos señalar que el cronista

Fernández de Oviedo habla del "pueblo de Copayapo" (Hidalgo, 1972b.). Sin embargo habrían existido diferencias de jerarquía, ya que los "principales" habitaban en casas más grandes (Hidalgo, 1972b). Asociadas a las viviendas y al sistema de vida agrícola, existían depósitos o silos para almacenar alimentos (Hidalgo, 1972b). Vivar señala que en este territorio los indios habitaban en "pueblos" en los valles donde tienen sus casas, sementeras, acequias y animales (Vivar, 1979).

Además de los lugares de habitación permanente, en la zona, existían *pucaraes* o fortalezas utilizadas como refugio en los períodos de conflicto o enfrentamiento, situación que se produjo cuando los españoles irrumpen en sus territorios (Hidalgo, 1972b). Un español, testigo de la época colonial, señala que en momentos de conflicto "todo su modo de habitaciones es metido en los bosques..." (Archivo Nacional, Fondos Varios, vol. 690: foja 54v citado en Manríquez, 1996).

Con respecto a la vestimenta de estos grupos, los españoles dan cuenta de cierta homogeneidad producto de la dominación inca, señalando que se vestían "como los del Perú", es decir con mantas de lana de camélido (Hidalgo, 1972b). Sin embargo, para los valles del Huasco y Coquimbo se indica que también utilizaban vestimentas de algodón (Vivar, 1979); para el valle de Limarí de lana o de hierbas, pero "cada uno anda vestido como alcanza y tiene posibilidad" (Vivar, 1979).

En cuanto a la organización social se menciona que la poligamia es la forma más usual de alianza matrimonial, existiendo una diferenciación en el número de mujeres entre los "señores", situación que estaría indicando riqueza y *status* (Hidalgo, 1972b; Zapater, 1973).

Jorge Hidalgo planteó por primera vez, para esta zona, la existencia de una organización basada en jefaturas duales (Hidalgo, 1972b), llamada también "dual complementaria" (Cornejo, 1997). Estos "caciques principales" habrían estado a cargo de una de las dos parcialidades de los valles del norte de Chile: una de la costa a la mitad del valle y la otra de la mitad del valle hacia la cordillera, existiendo entre ellos lazos de parentesco o de cooperación, ya que son mencionados como "hermanos" (Hidalgo, 1972b). Este tipo de organización estaría presente desde el valle de Copiapó hasta el de Aconcagua inclusive. Sobre ellos estaban los "gobernadores incas", con sus "orejones", soldados (todos funcionarios del *Tawantinsuyu*), además de los *mitimaes*. Bajo los "caciques principales" estaban los "principales" a cargo de cada parcialidad, los capitanes o jefes militares bajo el mando directo de los caciques y los chamanes, "indios herbolarios" o hechiceros o ambicamayos (Hidalgo, 1972b).

Los grupos que habitaban estos distintos valles accedían a distintos ámbitos ecológicos y a sus recursos situados a mediana o larga distancia de sus lugares de habitación permanente a través de relaciones de parentesco directo o político, o bien a través de las vinculaciones que los señores establecían dentro y entre los valles.

En cuanto a la lengua, podemos indicar que, según la información entregada por el cronista Vivar, en cada uno de los valles se hablaba una lengua local además del quechua, esta última, producto de la invasión incaica. El jesuita Olivares indica que en Coquimbo se hablaba en "la lengua del Cuzco, que hasta allí la introdujeron los reyes incas, i persevero hasta ahora" (Olivares, Colección de Historiadores de Chile, T.VII: 16).

Vivar plantea la existencia de diversas lenguas entre los indígenas que habitaban el Norte Chico; con respecto a los indígenas de Coquimbo señala que "estos indios difieren de la lengua de Copiapo como biscaynos e navarros", y que los del valle del Huasco y Limarí tienen cada grupo "lengua por sí" (Vivar, 1979), aseveración que confirma Latcham planteando que "cada zona tenía su dialecto particular y, aunque éstos diferían bastante unos de otros, eran lo suficientemente parecidos para que pudieran entenderse mutuamente, y para establecer su parentesco cercano" (Latcham, 1912).

Las poblaciones del Norte Chico oponen una tenaz resistencia a la presencia hispana en sus territorios, que son consignadas por los primeros conquistadores como territorios de indios de guerra, donde tanto Almagro como Valdivia intentan dominarlos, muchas veces lográndolo con gran dificultad porque "son muy grandes guerreros é belicosos" (Colección de Documentos Inéditos para la Historia de Chile, Tomo X: 60 citado en Manríquez, 1996). En las Actas del Cabildo de Santiago, de mayo de 1541, a raíz del alzamiento del valle de Chile (Aconcagua) del cacique Michimalongo, se señala que "el día antes que los prendiesen (a indios del valle de Chile), habían venido dos mensajeros del valle de Copiapó, enviados por los caciques Gualima y Galdiquin, señores del dicho valle, a hacer saber al dicho Michimalongo que el día mismo que los despacharon les habían llegado mensajeros del cacique de Atacama..." (Colección de Historiadores de Chile, Tomo I: 76 citado en Manríquez, 1996). Situación que se repite en 1549, cuando en las Actas del Cabildo de Santiago se señala reiteradamente que "la tierra está rebelada, y han muerto todos los españoles de Coquimbo y los de Copoyapo, según los indios dicen" (Colección de Historiadores de Chile, Tomo I: 167 citado en Manríquez, 1996).

Valles del Centro

Durante el siglo XV hay una aparente autonomía en el desarrollo de Chile Central que a mitad de siglo tendría un cambio rotundo producto de la conquista incaica que se expresó en una pérdida de la autonomía política y en cambios en los modos de vida. Tanto en el valle de Aconcagua como en el del Mapocho residían dignatarios cusqueños y poblaciones de colonos o *mitmaj* (*Los Primeros Americanos*, 1988). En esta zona el asentamiento incaico tiene intereses bien delimitados que apuntan al establecimiento de mitimaes cusqueños, por lo tanto, la conquista y luego ocupación y administración incaica se realiza con población diaguita proveniente del Norte Chico (Cornejo, 1997).

La fuerte presencia incaica en la Zona Central se refleja a través de la gran cantidad de topónimos que se encuentra en la documentación colonial, por ejemplo casas del inca, camino del inca, acequia del inca, tambo del inca[4], así como a

[4] A modo de ejemplo, son numerosos estos topónimos en la "mensura" a las tierras de la jurisdicción de Santiago realizadas por Ginés de Lillo a comienzos del siglo XVII. Ver Ginés de Lillo, *Colección de Historiadores de Chile*, Tomos XLVIII y XLIX.

través de menciones que tanto españoles como indígenas realizan acerca de la presencia de "mitimaes del inca". Un ejemplo de lo anterior lo vemos en las Actas del Cabildo de Santiago de 1552 cuando un encomendero se refiere a un "asiento" en tierras del Maipo que eran "mitimaes del Inga y está despoblado" (Colección de Historiadores de Chile, Tomo I: 291); otro ejemplo refiere a los mitimaes y tierras del inca que estaban en la zona de Talagante, quienes "arrendaron" estas tierras a los "señores" de Talagante a cambio de "dos piedras de oro y siete ovejas y una sarta de chaquyra" (Archivo Nacional, Fondo Real Audiencia, vol. 206: foja 154r y 158r).

En relación a la lengua que hablaban los indígenas que habitaban estos territorios, Vivar indica que "la lengua d' estos valles no difiere una de otra, y lo mismos en ritos y ceremonias todos son unos" (Vivar, 1979). Lo anterior refiere a la presencia inca en la zona que deja una impronta que aun después de la irrupción hispana se mantiene en la memoria oral de los habitantes indígenas de estas regiones. El padre Luis de Valdivia señala, hacia fines del siglo XVI, que se habla la "lengua de Chile... no hay más de esta lengua que corre desde la ciudad de Coquimbo y sus términos, hasta las islas de Chiloé y más adelante" (Valdivia, 1887 [1606]).

Sin embargo, se trataría de distintos grupos que compartiendo una misma lengua, en el caso de las poblaciones establecidas entre los ríos Aconcagua y Cachapoal, eran hacia el siglo XVI producto de grupos provenientes del Noroeste argentino y del altiplano de Bolivia que habrían establecido relaciones con poblaciones locales en un período histórico anterior (ver Cornejo, 1997)[5].

Cuando los españoles irrumpen en Chile Central, entre la población que habitaba el valle de Aconcagua existía la jerarquización social y económica, lo que se reflejaba en los distintos tipos de vestimenta que utilizaban: estos indígenas "Andan vestidos de lana. Y los pobres andan vestidos de unas mantas hechas de cáscaras de una yerba que tengo dicho, la cual hilan y tejen... Ellas traen una manta que les cubre desde la cintura fasta abajo de la rodilla. Traen los pechos de fuera... Traen otra tela que terna una vara que les cubre los hombros y las espaldas" (Vivar, 1979)[6].

Por su parte, los indígenas que habitaban el valle del Mapocho tenían por vestimenta "antigua", previa a la presencia inca, "unas mantas de lana, que les tomaba desde la cintura hasta la rodilla, y ceñíanselo al cuerpo. Y el d' ellas eran una manta pequeña, revuelta por la cintura, y le da hasta la rodilla, y con una faja del tamaño y ancho de una cincha de caballo se ata por la cintura; y otra manta pequeña, echada por los honbros y presa en el pecho, y dale hasta la çinta. Este era el traje antiguo, van cuando ahora andan los más vestidos al modo del Piru, por causa de la ropa que de allá viene de algodón" (Vivar, 1979). Si observamos la descripción entre la vestimenta del valle de Aconcagua y el del valle del Mapocho es muy similar.

[5] Esta hipótesis la sostiene Luis Cornejo para la cultura Aconcagua, hacia el 900 a.C., cuya población se asentó entre el río Aconcagua y el Cachapoal.

[6] Este valle también era llamado en las crónicas y la documentación colonial valle de Chile, Canconcagua, Concagua o Anconcagua.

Las mujeres del valle de Mapocho, además, utilizaban pintura corporal y se "hacen tres rayas o media luna o la señal que se les antoja, y los pechos y las muñecas de los brazos". Así mismo en señal de luto, los parientes de un difunto se pintan el rostro de negro (Vivar, 1979).

Con respecto a la cantidad de población que habitaba este extenso territorio, Hidalgo señala que desde el valle de Aconcagua hasta el Maule podríamos hablar de 125.0000 a 130.000 habitantes hacia los primeros años de la conquista hispana, concentrándose la mayor cantidad en los valles de Aconcagua y Mapocho. En los valles de Aconcagua, Mapocho y Maipo deben haber habitado de 20.000 a 30.000 habitantes (Hidalgo, 1972a).

Los españoles utilizan diversas denominaciones para designar a las poblaciones indígenas que habitaban estos territorios; éstas en su mayoría se refieren a ubicaciones geográficas y no a designaciones propias. Por ejemplo, los indígenas situados entre el río Choapa y el Itata fueron llamados *picunches* o gente del norte, aquellos situados entre el Itata y el Toltén *mapuches*, y aquellos situados entre este río y la isla de Chiloé *huilliches* (o gente del sur) (Zapater, 1973; Villalobos, 1980).

En cuanto a las actividades de subsistencia de estas poblaciones, los españoles señalan que en los valles de Aconcagua y Mapocho existía una agricultura de riego que permitía a los indígenas extender sus cultivos más allá de las riberas de los ríos (Hidalgo, 1972a).

El valle de Aconcagua es descrito por Vivar como el mejor y "más abundante de todos los pasados", donde hay muchas ovejas, maíz y algarrobales. Del río caudaloso los indígenas han sacado más de veinte acequias para regar las tierras que cultivan y siembran (Vivar citado en Hidalgo, 1972a).

Miguel de Olivares al referirse al valle del Mapocho indica que "en esta ciudad de Santiago, donde había infinidad de indios en sus amenos i dilatados valles, que por eso en su idioma se llama este paraje, *Mapuchu*, esto es tierra de gente o región donde hay mucha gente, porque *mapu* es la tierra o región, i *chú* gente" (Olivares, *Colección Historiadores de Chile*, 1874).

En el valle del Mapocho también se practicaba la agricultura con regadío artificial donde se requería de un trabajo permanente: sembrar, regar periódicamente, cuidar el desarrollo de las plantas, quemar el rastrojo y abonar la tierra. Aquí se daba una forma de trabajo familiar con división de tareas por sexo y edad (Hidalgo, 1972b).

La base alimenticia de los indígenas que habitaban desde el valle del Mapocho al sur era el maíz. El cronista Góngora Marmolejo señala la abundancia de maizales en el valle del Cachapoal (Góngora de Marmolejo, 1862). Además cultivaban zapallo, calabaza, porotos, quinoa, entre otros. La dieta era complementada con la caza y recolección de una diversidad de especies situadas en distintos ámbitos ecológicos, utilizando en la caza el arco y la flecha (Vivar, 1979).

Entre los ríos Maipo y Maule, desde el siglo XVI, las poblaciones indígenas reciben el nombre de "promaucaes", designación dada por incas primero y españoles después para categorizarlos debido a su oposición a la dominación de unos y otros (Manríquez, 1997). Por ejemplo, el cronista Vivar señala a unos

indios llamados los "picanes", "que son los que ahora se dicen Pormocaes" (Bibar: 50 citado en Hidalgo, 1972a). Su organización social se basaba en linajes territoriales, estableciendo alianzas temporales entre linajes o familias extensas; por lo tanto el ejercicio del poder era a través de jefaturas fraccionadas, asentándose en el territorio de manera dispersa.

Vivar señala que los promaucaes "son indios de la lengua y traje del Mapocho ... No son grandes labradores, sembraban muy poco y se sustentaban la mayor parte del tiempo de raíces de pique-pique" (Vivar, 1979). Es decir, practican la horticultura y un espacio importante de sus actividades y su dieta lo ocupa la recolección de frutos, raíces, así como también la caza de ave fauna y de fauna menor (roedores, etc.), además de la pesca en ríos y lagunas. Sin embargo, también se menciona que en tierras de estos indios se regaba con el sistema de acequias, menos numeroso que en los valles de más al norte.

Las costumbres relativas a la lengua, vestuario y creencias son similares al valle del Mapocho, repitiéndose, según Vivar, estos aspectos hasta en territorios al sur de Valdivia con leves variantes locales. Sin embargo, los hábitos económicos de los promaucaes son diferentes pese a que las condiciones ecológicas son similares al valle del Mapocho. Para Hidalgo, la población entre el río Cachapoal y el Maule fue de unos 100.000 habitantes (Hidalgo, 1972a).

Después de la destrucción de Santiago por los indígenas, en 1541, las poblaciones del Mapocho y los valles del Sur cercanos a Santiago se desplazan hacia las tierras de los promaucaes (Hidalgo, 1972a.). Luego, en 1545, Valdivia se dirige con 60 hombres al Sur y cuando entra a la "provincia de los promaucaes" "toda la gente de guerra se pasó a la otra banda del río Maule" (Bibar citado en Hidalgo, 1972a). Producto de lo anterior, en el siglo XVI entre los ríos Maule e Itata se constituyó la primera frontera de guerra, que separaba el territorio de dominio español de aquel controlado por los naturales (Hidalgo, 1972a).

Zona Sur

En la época de la invasión hispana hay una gran densidad poblacional al sur del Itata. Los grupos familiares ocupan el litoral, las desembocaduras de los ríos, los valles y las riberas de ríos y lagos.

Poseen viviendas por grupos familiares asentadas de manera dispersa, sin constituir aldeas. Las viviendas son llamadas *rucas*, con un sistema de asentamiento patrilocal y patrilineal. Realizan artículos de madera, textiles y cestería (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Practicaban la horticultura de tala y roza en los claros de bosque donde cultivan papas, maíz, porotos, quinoa. Lo anterior era complementado con la recolección de diversos recursos como la *teca*, *madi* y la explotación de los recursos del mar, los bosques de roble y araucaria de tierras altas: mariscos secos, *digüeñes*, *nalcas*, piñones, de los cuales obtenían una gran variedad de productos.

En estos grupos la figura del *machi* tenía una gran importancia, ya que es el intermediario entre los hombres y las entidades sagradas depositarias del orden natural y cultural (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Uno de los cultivos principales de estas poblaciones es el maíz que aprovechan en variadas formas (cocido, en harina, pan, humitas, etc.), siendo uno de los productos con mayor importancia ritual el *mudai* o chicha de maíz. Además cultivan porotos, más de treinta clases diferentes de papas, zapallo, ají, cereales como el madi, la quinoa, el mango y la tuca. El trabajo de la agricultura se dividía por sexo, siendo los hombres los que realizaban los camellones y preparaban el terreno y las mujeres las que realizaban la siembra (Zapater, 1973). Recolectaban más de setenta especies de semillas, tallos y raíces. Poseían pequeños rebaños de llamas, de las cuales obtenían carne, cuero y lana. Cazaban guanacos, huemules, pumas, zorros, empleando arcos y flechas y algunas aves mediante trampas y hondas (Villalobos, 1980).

Pasando el río Maule se pueden efectuar cultivos de secano lluvioso que constituían "la base de la vida económica de los antiguos araucanos" (Hidalgo, 1972a). Vivar señala que "desde el valle del Maule hasta el valle de Itata es del temple de Mapocho. Y de aquí comienza otro temple, que hay invierno y verano, y llueve más, y los vientos más furiosos. No es de regadío, y los bastimentos se crían con el agua que reciben de invierno... la cordillera nevada... desde aquí adelante va montuosa de muy grandes árboles" (Vivar, 1979).

Según los cronistas, en la zona del Maule se cultivaba maíz, frijoles, papas y una "hierba a manera de avena... Son muy grandes labradores y cultivan muy bien la tierra". En Valdivia, los españoles se encuentran con grandes "sementeras" de maíz, frijoles, papas, quinoa, y otros granos y legumbres (Hidalgo, 1972a).

La ganadería de camélidos constituía un recurso importante entre los mapuches, por su carne, cuero y lana que era utilizada para su vestimenta (Hidalgo, 1972a). Tenía importancia la recolección de frutos, bayas, raíces y otros que complementan la dieta, siendo uno de los más importantes el pehuén, fruto de la araucaria (*Araucaria araucaris*), presentes en la cordillera de la Costa (Vivar, 1979). Practicaban la caza de "carneros y ovejas de la tierra" y en las zonas boscosas la caza de mamíferos cuadrúpedos por su piel y su carne, pero principalmente capturaban aves (Hidalgo, 1972a).

Otro recurso de importancia, sobre todo entre las poblaciones de la costa, era la pesca y la caza de lobo marino. Además se practicaba la pesca en ríos y lagos donde se encontraba una gran cantidad y diversidad de peces (Hidalgo, 1972a). La recolección de mariscos también era practicada por las poblaciones de la costa de Arauco, donde son sorprendidos por los españoles "una junta de gente que estaban retiradas en una quebrada de muchos pangues entre muchos grandes cerros junto a la mar, que por ser menguante andaban todos buscando mariscos..." (Marmolejo citado en Hidalgo, 1972a).

Realizaban instrumentos y recipientes culinarios de piedra, madera y greda; además trabajan la cestería y tenían un refinado arte textil utilizando tintes naturales (Zapater, 1973).

Grupos de la cordillera

En la precordillera y cordillera de los Andes habitaban diversos grupos que eran fundamentalmente recolectores y cazadores. El cronista Mariño de Lovera señala que:

"Vinieron a subir a lo más alto de la cordillera nevada de donde descubrieron unas llamadas muy extensas... Y para ver todo esto más de cerca se fueron bajando hacia la mar del norte por la tierra llana; donde hallaron muchas poblaciones de indios, de diferentes talles y aspectos de los demás de Chile" (Mariño de Lovera citado en Zapater, 1973).

Se mantenían de la recolección de raíces y frutos silvestres, entre los cuales destaca el piñón o *pehuén*, y de la caza del guanaco y otros animales silvestres, transitando entre una y otra banda de la cordillera. Se distribuían de norte a sur y eran llamados los *Chiquillanes, Pehuenches, Puelches, Poyas, Caucahues* (Zapater, 1973).

Los pehuenches habitaban la cordillera de los Andes entre Chillán hasta el volcán Lonquimay. Su vida económica, política, social y religiosa se basaba en la recolección del *pehuén* y los bosques de araucaria. El cronista Mariño de Lovera señala: "es tan grande el número que hay de estos árboles en todos aquellos sotos y bosques que basta a dar suficiente provisión a toda aquella gente, que es innumerable, tanto que de ello hacen el pan, el vino y los guisados" (Zapater, 1973). La recolección del *pehuén* se realizaba en verano y los frutos eran conservados y almacenados debajo de la tierra.

Los puelches (denominación geográfica) habitan al sur de los pehuenches, desplazándose entre ambas vertientes de la cordillera de los Andes, y eran grupos nómades cazadores de guanaco "leones y tigres y zorros y venados pequeños y unos gatos monteses y aves de muchas maneras" (Bibar citado en Zapater, 1973). Además recolectaban frutos y con uno de ellos, el *muchi*, fabricaban una bebida fermentada. Para su actividad principal, la caza, utilizaban arcos, flechas y boleadoras (Zapater, 1973).

Se vestían con mantas confeccionadas de cueros de guanaco pequeños o *chulengos* que proporcionaban una piel más abrigadora. En la cabeza llevaban tocados y practicaban la pintura facial y corporal. Socialmente estaban organizados en linajes o parcialidades con un cacique a la cabeza, habitando en toldos hechos de palos y cubiertas con pieles, las cuales trasladaban de un lugar a otro, en busca de animales para la caza (Zapater, 1973).

Realizaban intercambio de bienes con las poblaciones de los valles, bajando a los llanos en verano donde recibían productos agrícolas a cambio de mantas y plumas de avestruz (Zapater, 1973).

Los *poyas* y *guilipoyas*, según el cronista Pietas, habitaban entre el lago de Nahuel Huapi, al sur del golfo de Penas, al este hasta el océano Atlántico y al oeste en la cordillera. Los *poyas* de las montañas eran fundamentalmente recolectores y su principal sustento eran las raíces y la carne de guanaco que más tarde fue reemplazada por la vaca. Sus viviendas estaban hechas de cueros de guanaco y para cruzar los ríos utilizaban odres inflados de guanaco. Hablaban una lengua diferente de los *puelches* (Zapater, 1973).

Finalmente, las crónicas mencionan a los *caucahues* que habitaban entre las cordilleras y playas del golfo de los Evangelistas, es decir, desde el golfo de Penas hasta los 52° (Zapater, 1973).

Grupos de la costa o ribereños

Las poblaciones indígenas que se desplazaban por la costa norte y central de Chile son conocidas en la bibliografía antropológica como *changos*, denominación genérica que no individualiza los diversos grupos costeros que vivían de la caza de mamíferos marinos, de la pesca de diversas especies y de la recolección de algas y mariscos.

Para Ricardo Latcham estas poblaciones de pescadores se encontraban en distintos lugares de la costa norte y central de Chile, siendo los *changos* los pescadores que habitaban las caletas abrigadas situadas entre Iquique y Los Vilos (Latcham, 1910). Con respecto a esta denominación indica que el primero en utilizarla para designar a estas poblaciones fue Vicente Carvallo y Goyeneche, quien escribe en el siglo XVIII (Latcham, 1910). El primero de los escritores que menciona a los indios de las costas del litoral del actual territorio de Chile es el cronista Cieza de León, quien señala que en toda la costa de Tarapacá los indios hacen balsas de madera o de cueros de lobos marinos (Latcham, 1910).

Para la caza de mamíferos marinos (ballenas y lobos marinos entre otros) utilizaban balsas de cuero de lobo marino. Estas balsas eran intercambiadas con otras poblaciones por otros bienes. En las faenas de pesca utilizaban arpones, anzuelos y redes obteniendo atunes, congrios, tollos, lisas, dorados, armados, bagres, jureles y pulpos. Sus viviendas eran fabricadas de cuero de lobo marino y algas marinas, utilizando cueros de carnero y algas secas al interior de sus toldos (Zapater, 1973).

Al sur de Chiloé, las poblaciones indígenas son denominadas chonos, ocupaban la totalidad del Archipiélago de los Chonos hasta la península de Taitao. Eran trashumantes que se desplazaban por las costas en sus canoas de madera. Su economía se basaba en la caza del lobo marino, la pesca y la recolección de mariscos y especies vegetales. Poseían una organización en bandas, es decir, en grupos familiares bajo la jefatura de un hombre. Esta gente es víctima del genocidio, hacia fines del siglo XVIII, por efectos de la dominación de mapuches y criollos, y de los "hacheros", extinguiéndose rápidamente en la misión jesuita de Chaulinec (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Los chonos vivían con sus familias en las canoas, utilizaban anzuelos, además de redes hechas de corteza de árbol. Se vestían con mantas hechas también de corteza de árbol y se desplazaban entre las islas. Utilizaban recipientes de madera para almacenar y cocinar su comida, la cual cocían echando piedras calientes en su interior. Su principal sustento eran peces, mariscos, lobos de mar, ballenas y aves marinas. Los instrumentos que utilizaban eran de piedra: hachas, cuchillos, anzuelos (Zapater, 1973).

Extremo Sur

Los habitantes de los territorios más australes de nuestro país fueron denominados "fueguinos" y "patagones" por los europeos. Estas eran culturas compuestas por bandas de cazadores recolectores nómades, tanto pedestres como canoeras (*Los Primeros Americanos*, 1988).

Cazadores nómades pedestres

Desde el siglo XVI, en 1520, los integrantes de la expedición de Hernando de Magallanes descubren a "ojos europeos" una tierra agreste donde se divisaban de manera permanente grandes fuegos, lo que le dio su nombre, "Tierra del Fuego", y en la cartografía de la época fue identificada como la *Terra Australis* (Bitlloch, 1994). A partir de ese momento diversos navegantes informan del avistamiento de indígenas cazadores terrestres que luego, a través de relatos, describen diversos modos de vida y diversas poblaciones muchas veces adscritas a distintos grupos étnicos (*Hombres del Sur*, 1987).

Tehuelches o aonikenk

Uno de estos grupos, los tehuelches, cazadores terrestres continentales de la Patagonia, se dividían en parcialidades autodenominándose la parcialidad más meridional *aonikenk*, quienes habitaban la estepa patagónica desde el río Santa Cruz por el norte, hasta el estrecho de Magallanes en el sur (*Hombres del Sur*, 1987). Entre sus habitantes existían lazos de cooperación y solidaridad, siendo el parentesco el soporte social y quizá ritual de estas relaciones.

Eran familias nómades organizadas en pequeños campamentos, cazadores y recolectores pedestres. Cazaban guanacos e incorporaban a su alimentación bayas, hongos y moluscos (Mena, 1997).

Estas poblaciones habitaban en toldos, construidas de un armazón de madera y cubiertas con pieles de guanacos. Se vestían con capas confeccionadas de pieles del mismo animal. Utilizaban los mismos motivos que pintaban en sus capas en las pinturas rupestres (*Hombres del Sur*, 1987).

En la Patagonia entre los grupos cazadores recolectores se imponen rasgos de la cultura mapuche como la lengua. Surgen campamentos más grandes y sedentarios. Desde el siglo XVIII se produce la difusión del caballo como medio de transporte, además de ser un elemento ceremonial y alimenticio (*Hombres del Sur*, 1987).

La adopción del caballo desde el siglo XVIII significó un gran cambio, ya que los desplazamientos fueron más rápidos y pudieron abarcar mayores distancias, contactándose con indígenas de distintos grupos así como también con colonos europeos con quienes iniciaron un profuso intercambio comercial. Lo anterior significó muchos cambios en su equipamiento material, introduciendo el vidrio, el metal y otros elementos foráneos (*Hombres del Sur*, 1987).

Estos grupos transitaban a través de rutas entre "paraderos" situados a lo largo de la costa norte del estrecho de Magallanes y en las zonas del interior de la Patagonia, tras la caza de guanaco, ñandú y otras especies menores, actividad realizada con boleadoras.

Como consecuencia de la presión directa ejercida por la colonización moderna, estos grupos desaparecieron definitivamente de la Patagonia chilena hacia 1905. Las causas de este trágico final fueron la presión sobre sus territorios ejercida por la actividad pastoril así como la introducción de enfermedades contagiosas hasta ese momento desconocidas por los habitantes indígenas (*Hombres del Sur*, 1987).

Onas o selknam y haush

Los cazadores nómades terrestres insulares de Tierra del Fuego eran los llamados onas o selknam, ejerciendo una economía de subsistencia y ocupaban gran parte de este territorio, sobre todo la zona esteparia y los bosques situados al sur. Junto a ellos en otra zona de la isla habitaba un grupo distinto denominado haush. Ambos grupos nunca adoptaron el caballo (*Hombres del Sur*, 1987).

El navegante español Juan Ladrillero los divisó al cruzar el estrecho de Magallanes y describe lo que vio, señalando que:

"La gente que hallé en esta boca de este Estrecho a la parte de la mar del Norte, es gente soberbia y son grandes de cuerpos así los hombres como las mujeres, y de grandes fuerzas los hombres y las mujeres bastas de los rostros. Los hombres andan desnudos, traen capas de pellejo de guanaco sobado, la lana para adentro hacia el cuerpo, y sus armas son arcos y flechas de pedernal y palos a manera de macanas, y tienen por costumbre untarse con una tierra blanca como cal la cara y el cuerpo. El traje de las mujeres es sus vestiduras de los pellejos de los guanacos y de ovejas, sobados, la lana para adentro y poniéndolos a la manera de las indias del Cuzco, los pellejos asidos con correas por encima de los hombros, atados por la cintura, y los brazos de fuera y que les llegan abajo de las rodillas. Traen zapatos del mismo cuero que les cubre hasta encima de los tobillos, llenos de pajas por dentro, por temor del frío y andan untados con aquella cal como los hombres. Y a lo que entendí no tienen asiento. Están cerca de la costa del Estrecho. Es poca gente... Sus casas son que hincan unas varas en el suelo y ponen pellejos de guanacos y de ovejas y de venados, y hacen reparo para el viento y por dentro ponen paja porque esté caliente y donde se echan y se sientan por estar más abrigados" (Ladrillero, III citado en Zapater, 1973).

Los selknam se organizaban en grupos locales familiares, accediendo cada uno de ellos a los recursos de caza y recolección de un territorio determinado. Los hombres se dedicaban a la caza y la fabricación de armas y las mujeres están a cargo del cuidado de los toldos y de su traslado entre "paraderos", además del cuidado de los niños.

Se vestían con capas fabricadas de pieles de guanaco y coruro, unidas con tendones de guanaco, con la piel hacia fuera, cubriendo sus pies con mocasines de piel de guanaco, y los cazadores usaban un tocado cefálico triangular de piel

de guanaco llamado "koshel". Las mujeres utilizaban una vestimenta y calzado similar a los hombres, usando además una especie de delantal de piel de guanaco. La pintura corporal y facial era utilizada por hombres y mujeres y era preparada con arcilla colorante mezclada con grasa animal (Massone, 1982). Para los adornos utilizaban plumas (Zapater, 1973).

Las poblaciones del norte habitaban la zona esteparia y cazaban principalmente el guanaco y el coruro, utilizando el arco y la flecha. Sus viviendas eran toldos ligeros con forma de paravientos semicirculares, construidos de varas de madera, cubiertos con pieles de guanaco (*Hombres del Sur*, 1987).

Quienes habitaban el sur de la isla accedían a bosques de lengas, coigües y canelos, y basaban su alimentación en el consumo del guanaco producto de la caza. Habitaban en "cabañas" de forma cónica realizadas con troncos y con un relleno de varas, musgos y tierra (*Hombres del Sur*, 1987).

Complementaban su dieta con el consumo de zorros, distintas variedades de aves, frutos silvestres y hongos (*Hombres del Sur*, 1987). Cuando los selknam frecuentaban los sectores costeros de la isla cazaban a algún lobo marino que se encontraba en tierra firme, aprovechando su carne, grasa, aceite y piel, elementos muy preciados; además practicaban de manera ocasional la pesca en seco y las mujeres la recolección de moluscos (Massone, 1982).

Nómades del mar

Alakalufes o kaweshkar

Desde el siglo XVI diferentes navegantes, y luego misioneros y colonos, describen a los kaweshkar (*Hombres del Sur*, 1987). Estas poblaciones habitaban entre el golfo de Penas hasta las islas al oeste de Tierra del Fuego, combinando técnicas canoeras y pedestres, y utilizando el mar y la costa para su habitación, alimentación y vestuario (*Los Primeros Americanos*, 1988).

El navegante Ladrillero al bordear la península de Taitao y entrar al golfo de Penas vio a indios canoeros y los describe:

"Sus vestiduras son unos pellejos de lobos marinos y venados, atados por el pescuezo que les llegan a las rodillas, así los hombres como las mujeres. Traen unos dárdiles mal hechos y dagas de hueso de ballena. No tienen asiento en ninguna parte. Andan en canoa de cáscaras de árboles y de unas partes en otras. Comen carne de lobos marinos y de unos peces y animales crudas, y marisco.

No tienen ollas ni otras vasijas, no comen sal... Traen en las canoas unas varas delgadas y donde quiera que llegan arman su casa y se reparan del agua de la nieve de invierno" (Ladrillero citado en Zapater, 1973).

Se desplazaban por los canales, en pequeños grupos familiares, cazando lobos marinos con arpones, nutrias y aves, pescando y recolectando mariscos. Si alguna ballena varaba en la playa, establecían un campamento más permanente, circunstancia adecuada para realizar ritos que renovaran sus relaciones

sociales. Se desplazaban por mar en canoas hechas de tres piezas de corteza de árbol unidas con fibras vegetales o barbas de ballena y finalmente calafateadas con tierra arcillosa mezclada con raíces. Habitaban en toldos de forma ovalada construidos con varas de madera y cubiertos con cueros de lobo, ramas y otros elementos vegetales. Se vestían con una capa que les cubría los hombros y parte de la espalda, hecha de pieles de lobos y de nutrias cosidas con tendones de ballenas. El cuerpo era cubierto con capa de tierras de color mezclada con grasa animal, usando las mujeres adornos de conchas. Las mujeres eran grandes fabricantes de cestería de juncos que empleaban en la recolección de moluscos (*Hombres del Sur*, 1987).

Yámana o yaganes

Eran grupos nómades del mar que transitaban entre los archipiélagos al sur de la península de Brecknock y el canal Beagle. Vivían permanentemente en sus canoas asentándose de manera circunstancial en tierra (*Los Primeros Americanos*, 1988; Zapater, 1973). Su cultura era similar a la de los kaweshkar, utilizando los mismos materiales pero diferenciándose en algunos aspectos, por ejemplo en la construcción de sus viviendas sobre una planta circular. Lo mismo ocurre con sus canoas y vestimenta, diferenciándose en la forma de la punta de sus arpones. Las mujeres eran grandes buceadoras y nadadoras, recolectando una gran variedad de especies marinas, principalmente mariscos, y al igual que las kaweshkar eran grandes fabricantes de cestería (*Los Primeros Americanos*, 1988; *Hombres del Sur*, 1987).

Los hombres eran cazadores marinos y utilizaban arpones, además de arcos y flechas; las mujeres recolectaban diversas variedades marinas, principalmente mariscos, a través del nado y el buceo. La base de su organización era la canoa. Se alimentaban de moluscos, peces, huevos de mar, bayas y setas. A veces cazaban focas o consumían ballenas varadas en la costa (Zapater, 1973).

Se vestían con cueros de foca o piel de guanaco que ponían sobre los hombros y se ceñía a la cintura. Envolvían sus pies con cueros. Las mujeres utilizaban pintura facial con colores rojos, negro y blanco, además de collares de conchas. Hombres y mujeres usaban cuentas hechas de hueso de pájaro y se cubrían la cabeza con un gorro formado de grandes plumas blancas. Cuando fallecían eran enterrados en cavernas o al interior de los bosques (Zapater, 1973).

REFERENCIAS

ALDUNATE, CARLOS. "Mapuche. Gente de la tierra"; en Hidalgo *et al.* (Eds.): *Culturas de Chile: Etnografía*, 111-134, Ed. Andrés Bello, Santiago, 1996.

BITLLOCH, EDUARDO. *Tierra del Fuego en cuatro textos (del siglo XVIII al XX)*. Cuadernos de Trabajo N° 2. Serie Documentos. Facultad de Filosofía y Letras. UBA. Museo Etnográfico "Juan B. Ambrosetti", Buenos Aires, Argentina, 1994.

CORNEJO BUSTAMANTE, LUIS E. "El País de los Grandes Valles. Prehistoria de Chile Central", en Museo Chileno de Arte Precolombino. *Chile antes de Chile. Prehistoria*. Museo Chileno de Arte Precolombino, Santiago, 44-57, 1997.

GINÉS DE LILLO. "Mensuras de Ginés de Lillo" (1602-1605). En Colección de Historiadores de Chile, XLVIII y Tomo XLIX, Imprenta Universitaria, Santiago de Chile, 1941-1942.

GÓNGORA MARMOLEJO, ALONSO DE. *Historia de Chile desde su descubrimiento hasta el año 1575*, en Colección de Historiadores de Chile, II, Santiago, 1862.

HIDALGO, JORGE. "Algunas notas sobre los mapuches Protohistóricos", en *3ª Semana Indigenista*, Universidad Católica de Chile, sede Regional Temuco, Subdirección de Extensión y Comunicaciones, Temuco, Ediciones Universitarias de la Frontera, Colección documentos de la Frontera N°3, 1972a.

HIDALGO L, JORGE. *Culturas protohistóricas del norte de Chile*, Cuadernos de Historia 1, Universidad de Chile, Santiago, 1972b.

LATCHAM, RICARDO. *Los Changos de las costas de Chile*. Imprenta Cervantes, Santiago de Chile, 1910.

LATCHAM, RICARDO. "Los Indios antiguos de Copiapó y Coquimbo", en *Revista Universitaria*, Universidad Católica de Chile, 1912.

MANRÍQUEZ S., VIVIANA. "Resultados del estudio prospectivo para la elaboración de una etnohistoria del valle de Copiapó. Resultados y proposiciones" , en Niemeyer *et al.*, *Estudio del Período Tardío en la cuenca del río Copiapó, III Región*. Informe Final, Proyecto FONDECYT 1930001, Santiago, 1996.

MANRÍQUEZ S., VIVIANA. *Purum aucca. Promaucae. De "no conquistados enemigos" a indios en tierras de Puro, Rapel y Topocalma. Siglos XVI-XVIII*. Tesis para optar al grado de Licenciada en Historia. Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, 1997. Ms.

MARTÍNEZ C, JOSÉ LUIS. *Pueblos del chañar y el algarrobo. Los atacamas en el siglo XVII*, Ediciones DIBAM, Saniago, Chile, 1998.

MASSONE, MAURICIO. *Cultura selknam: ona*. Ministerio de Educación, Santiago, Chile, 1982.

MENA LARRAÍN, FRANCISCO. "Culturas del Extremo Sur. Donde la cordillera se hunde en el mar", en Museo Chileno de Arte Precolombino. *Chile antes de Chile. Prehistoria*. Museo Chileno de Arte Precolombino, Santiago, 68-77, 1997.

MURRA, JOHN. *Formaciones económicas y políticas del mundo andino*, Instituto de Estudios Peruanos, Lima, 1975.

MUSEO CHILENO DE ARTE PRECOLOMBINO. *Hombres del Sur*, Museo Chileno de Arte Precolombino, Santiago, 1987.

MUSEO CHILENO DE ARTE PRECOLOMBINO. *Los Primeros Americanos y sus descendientes*. Ed. Antártica, Santiago, Chile, 1988.

MUSEO CHILENO DE ARTE PRECOLOMBINO. *Chile antes de Chile. Prehistoria*. Museo Chileno de Arte Precolombino, Santiago, 1997.

OLIVARES, MIGUEL DE. *Historia de la Compañía de Jesús en Chile (1593-1736)*, en Colección de Historiadores de Chile, VII, Imprenta Andrés Bello, Santiago, 1874.

PEASE, G. Y., FRANKLIN. *Los últimos Incas del Cuzco*, Alianza América, Madrid, 1991.

VALDIVIA, PADRE LUYS DE . *Arte y Gramática General de la Lengua que corre en todo el Reyno de Chile, con un Vocabulario, y Confessonario*, B.G. Teubner, Leipzig (1606), 1887.

VALDIVIA, PEDRO DE. "Cartas al Emperador Carlos V", en *Colección de Historiadores de Chile*, I, Santiago, 1861.

VILLALOBOS, SERGIO. *Historia del pueblo chileno*. Tomo I, Instituto Chileno de Estudios Humanísticos, Santiago de Chile, 1980.

VIVAR, GERÓNIMO DE. *Crónica y relación copiosa y verdadera de los Reinos de Chile*, Ed. Leopoldo Sáez G., Bibliotheca Ibero-Americana, Colloquium Verlag, Berlín [1558], 1979.

ZAPATER, HORACIO. *Aborígenes chilenos a través de cronistas y viajeros*, Ed. Andrés Bello, Santiago, 1973.

Capítulo 3

Paleopatología de las poblaciones prehistóricas

MARIO M. CASTRO & EUGENIO ASPILLAGA

Las poblaciones humanas han habitado el territorio chileno por más de 14.000 años, ocupando diferentes nichos ecológicos y desarrollando variados patrones de subsistencia a lo largo de la costa, valles y montañas. Esta diversidad ambiental asociada a una gran extensión territorial ha implicado que los diversos grupos humanos, prehistóricos e históricos, enfrentasen variados problemas de salud.

Las características geográficas de Chile han significado una oportunidad única para el estudio paleopatológico, dadas las extraordinarias condiciones de preservación de los restos humanos, sean estos momificados o esqueletales, en algunas zonas del país. No obstante, el conocimiento de la biología de las poblaciones aborígenes chilenas se ha centrado principalmente en los aspectos genéticos, incluyendo sistemas sanguíneos, polimorfismos proteicos, sistema HLA y estudios de ADN nuclear y mitocondrial (Aspillaga y cols., 1988; Bailliet y cols., 1994; Cruz-Coke, 1963, 1976, 1985; Lipschutz y cols., 1946; Llop y cols., 1993, 1994, 1995; Merriwether y cols., 1994, 1995; Sandoval y cols., 1946; Sandoval & Henckel, 1954). La investigación paleopatológica todavía es limitada y se concentra, fundamentalmente, en la región norte del país.

El trabajo pionero de Juan Munizaga (ver Capítulo 1) en la década de los 60 (1961a, b, c) y los posteriores aportes de Allison y colaboradores (1979, 1980, 1981a,b, 1982a, b, 1984, 1988) han contribuido significativamente al conocimiento de la salud de las poblaciones precolombinas chilenas. En la actualidad nuevas generaciones de investigadores (Rothhammer y cols., 1984, 1985a, b; Arriaza, 1984a,b, 1988; Aspillaga y cols., 1990, 1992) se encuentran desarrollando estudios más sistemáticos e integrados que abarcan a todos los grupos prehistóricos e históricos que habitaron el país.

Sin embargo, en Chile, como en la mayoría de los países, la investigación paleopatológica ha sido hasta ahora eminentemente descriptiva y clasificatoria. Los estudios paleoepidemiológicos son escasos, a pesar de su necesidad para una mejor comprensión de la dinámica de los patrones de morbilidad en los diferentes grupos indígenas. Asimismo, son pocos los intentos para relacionar la evidencia paleopatológica con patrones de salud contemporáneos (Castro y cols., 1997; Moreno y cols., 1996).

Se ha sugerido que la paleopatología puede contribuir al mejoramiento de la salud de las poblaciones aborígenes. Para ello es necesario diseñar investigaciones paleopatológicas con un enfoque epidemiológico y que consideren problemas de salud actuales de aquellos grupos con que se vinculan, ya sea por parentesco genético o por condiciones de vida u otros factores ambientales (Pfeiffer,

1991). En nuestro país, estudios de las enfermedades presentes en grupos aborígenes contemporáneos han evidenciado que diversas patologías observadas en poblaciones precolombinas son en la actualidad más frecuentes, advirtiéndose elevadas tasas de traumas y enfermedades infecciosas. Esta semejanza en los patrones de morbilidad entre los grupos prehistóricos y sus descendientes actuales se fundamentaría en la posición relativamente aislada de estos últimos (Castro y cols., 1997; Moreno y cols., 1996). Se evidencia así la necesidad de profundizar en la aplicación de una perspectiva evolutiva y epidemiológica en la investigación paleopatológica, a fin de alcanzar una mejor comprensión de la situación de salud de las poblaciones aborígenes y mestizas contemporáneas. En Chile, la aplicación de este enfoque podría entregar indicios respecto de la gran incidencia de ciertas enfermedades (por ej. respiratorias, gastrointestinales, etc.), algunas de las cuales han sido demostradas en restos prehistóricos momificados (Allison, 1984; Fontana y cols., 1983; Munizaga, 1975).

Este trabajo revisa la investigación paleopatológica desarrollada en Chile durante las últimas cuatro décadas, entregando una visión general de los problemas de salud enfrentados por las poblaciones aborígenes del pasado. Se pone énfasis en los hallazgos, los problemas de investigación y el impacto de las patologías en relación a la subsistencia, para las diferentes regiones del país.

Para la agrupación de las patologías descritas en la literatura hemos seguido dos criterios, que por cierto no son en absoluto excluyentes. El primero dice relación con el tipo de estas en un esquema similar al adoptado por Ortner y Putschar (1981), el segundo, aplicable principalmente a la información relativa a restos momificados, asocia las patologías a los sistemas anatomofisiológicos que se encuentran afectados.

Neoplasias

En general, los casos descritos de patología neoplásica -particularmente maligna- en poblaciones prehistóricas son escasos y corresponden esencialmente a tumores óseos. La explicación más común para esta ausencia relativa de tumores es que los pueblos aborígenes no vivieron lo suficiente como para desarrollarlos completamente, por cuanto la mayor parte de los individuos fallecía antes de los 40 años (Allison y cols., 1982; Webb, 1995). Sin embargo, otra posible explicación para esta baja incidencia es la probabilidad de que las poblaciones humanas hayan entrado en contacto con la mayoría de los agentes carcinogénicos prevalentes en la actualidad sólo en épocas recientes. Además, la respuesta inmunológica de las poblaciones prehistóricas puede haber sido diferente (Gerszten & Allison, 1991).

Las primeras reseñas de neoplasias en poblaciones precolombinas chilenas son realizadas por Munizaga (1974a), quien informa de signos de una masa tumoral en la pared medial de la órbita de 20 individuos adultos de diversos períodos culturales de la zona de San Pedro de Atacama. En 1980, Allison y colaboradores describen un tumor óseo de carácter metastásico en una mujer Tiahuanaco (750 d.C.) de aproximadamente 45 años de edad. Los autores ob-

servan lesiones osteolíticas múltiples en el cráneo, ambos coxales, fémur derecho, sacro, T8, L4 y L5, y el esternón, diagnosticando un carcinoma mamario como la probable causa de esta destrucción, junto con señalar que en un 75% de los casos esta patología produce metástasis ósea. En 1984, Standen y colaboradores comunican un probable carcinoma o condroma de la nasofaringe en una mujer adulta de la cultura Chinchorro (3150 - 1720 a.C.). La lesión compromete el hueso esfenoides, el seno maxilar y la porción petrosa del hueso temporal.

La incidencia de exostosis del meato acústico externo ha sido analizada por diversos autores a lo largo del tiempo. Munizaga (1974a) describe la presencia de esta anomalía en poblaciones de distintos períodos culturales, desde precerámicos a tardíos, a lo largo de la costa chilena, desde Arica hasta el valle central. En 1985, Standen y colaboradores evalúan la presencia de exostosis auditivas en restos procedentes de diversos sitios costeros del norte de Chile y concluyen que las exostosis están ligadas a la explotación de recursos marinos, especialmente el buceo. A su vez, Allison (1985) sostiene que en los Chinchorros el osteoma constituye una enfermedad ocupacional asociada a los varones, por cuanto un 25% de ellos lo manifiesta. Recientemente, Gerszten y colaboradores (1998) han reafirmado la naturaleza ocupacional de esta patología en grupos de economía marítima, observando una frecuencia del 5% en varones adultos de poblaciones costeras de la región de Tarapacá.

En 1988, Sawyer y colaboradores informan el hallazgo de una lesión tumoral expansiva y multilocular, con pequeños compartimientos radiolúcidos con un patrón alveolar en el cóndilo mandibular de una mujer adulta de la cultura San Miguel (1100 – 1200 d.C.). Si bien no se establece un diagnóstico definitivo, se sugiere un tumor de célula gigante/granuloma o una lesión cartilaginosa (i.e. osteocondroma). Más tarde, Sawyer y colaboradores (1990) describen una lesión facial expansiva en una mujer de 22 a 25 años de la cultura Gentilar (1200 – 1400 d.C.). El cráneo exhibe ausencia de una gran porción de los huesos faciales del lado derecho, y en la base del defecto una masa de tejido duro compuesto de espículas relativamente densas adheridas a la parte posterior del maxilar y proyectándose anteriormente. Basados en la evidencia macroscópica, radiológica y microscópica, se propone como diagnóstico más probable una displasia fibrosa.

Respecto de los tejidos blandos, Gerszten y Allison (1991) reportan el hallazgo de un lipoma benigno en un adolescente de sexo masculino de la cultura San Miguel (1100 a 1200 d.C.) y un rabdomiosarcoma en un infante de sexo masculino de aproximadamente 12 a 18 meses de edad de la cultura Cabuza (300-600 d.C.); mientras, Moreno y colaboradores (1993) señalan la presencia de un probable retinoblastoma en el ojo derecho de una momia de un año de edad de la cultura Cabuza.

Malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas descritas para materiales arqueológicos chilenos son diversas y corresponden a diferentes síndromes. En 1939, Gusinde comunica un caso de "labio leporino" en un cráneo Halakwulup de sexo femenino del período histórico. Posteriormente, Munizaga (1961b, 1974a) describe dos casos de "labio leporino" en individuos (un adulto y un subadulto) del período post-Tiahuanaco de la localidad de Calama y estima una frecuencia del 1% para esta población.

El síndrome oculoauriculovertebral, raramente mencionado en la literatura paleopatológica, ha sido descrito en un cráneo adulto joven de sexo masculino del período Incaico o Conquista de la localidad de San Pedro de Atacama. En él se observa ausencia congénita del hueso timpánico derecho junto a una fosa pterigoidea reducida, ausencia del ángulo de la rama mandibular derecha y un proceso mastoideo poco pneumatizado (Munizaga 1974a,b). Por otra parte, la denominada malformación de Lüchenschädel es observada en un infante de cinco meses, datado en el 700 d.C., el cual presenta tres lesiones fenestradas con ausencia completa de hueso en la región occipital (Gerszten *et al.*, 1998).

La presencia de espina bífida oculta se encuentra demostrada en diversos grupos. Allison y colaboradores (1982b) describen una alta incidencia de esta patología (sobre el 60%) en individuos adultos de ambos sexos del sitio AZ140 (500 d.C.). Por otra parte, Standen y Núñez (1984a) informan de dos casos -uno de cada sexo- en la población arcaica (1830 a.C.) de Tiliviche-2. Recientemente, Moreno y colaboradores (1993) han confirmado la presencia de espina bífida y prognatismo en individuos de las culturas Maitas, San Miguel, Alto Ramírez, Chinchorro, Azapa, Cabuza y Gentilar.

Mientras un probable caso de hidrocefalia ha sido documentado en un individuo fuegino, de edad adulta y sexo femenino, del período histórico (Castro y Aspillaga, 1991), Gerszten y colaboradores (1998) reportan dos casos de craniosinostosis con obliteración completa de la sutura sagital. El primero corresponde a una mujer adulta de la cultura El Morro (6000 a.C.) y el segundo a una mujer joven de la cultura El Laucho (250 a.C.).

Por último, numerosos casos de procesos estiloideos elongados están presentes en cráneos de diversas culturas del Norte Grande. Gerszten y colaboradores (1998) afirman que esta anomalía forma parte del síndrome de Eagle.

Enfermedades infecciosas

Probablemente las enfermedades infecciosas fueron la aflicción más común que enfrentaron las poblaciones prehistóricas de Chile. Sin embargo, su pesquisa es compleja en los restos humanos de origen arqueológico.

Entre las patologías infecciosas identificadas se encuentra la tripanosomiasis sudamericana o enfermedad de Chagas. Rothhammer y colaboradores (1984, 1985a) comunican la presencia de manifestaciones clínicas de enfermedad de

Chagas en nueve momias de la quebrada de Tarapacá fechadas entre el 470 a.C. y el 600 d.C. Estos cuerpos exhiben los megasíndromes característicos de este mal: megacolon, cardiomegalia y megaesófago. Los autores sugieren que la tripanosomiasis estaba presente en el norte de Chile antes del 500 a.C. y que el incremento en la prevalencia hasta los niveles endémicos actuales posiblemente tiene lugar después de la adaptación del *Triatoma infestans* a los asentamientos humanos permanentes. Recientemente, Guhl y colaboradores (1999), empleando métodos biológico-moleculares, han aislado un segmento de ADN de *Tripanosoma cruzi* en restos momificados provenientes de diversos sitios arqueológicos del área costera de la región de Tarapacá, datados entre el 2000 a.C. y el 1400 d.C.

La presencia de treponematosis ha sido confirmada en restos de algunas culturas del norte del país y en los Chonos. Allison y colaboradores (1982a) reportan 11 posibles casos de infección por *Treponema* en momias precolombinas del sur de Perú y norte de Chile, señalando que la mayoría de los individuos afectados presentan las lesiones craneales y tibiales características de esta enfermedad. En 1984, Standen y colaboradores describen la presencia de periostitis gumatosa en las tibias y lesiones en las fíbulas y ulnas de nueve individuos de la cultura Chinchorro, y proponen el bejel (sífilis no venérea) como el tipo de treponematosis que afectara a los grupos aborígenes del norte chileno. Sin embargo, Rogan y Lentz (1994), al analizar extractos de ADN ribosómico (ADNr) de *Treponema* provenientes de cuatro individuos, dos Chinchorros tardíos y dos post-Chinchorros, observan que las secuencias de ADNr de las espiroquetas no son idénticas a las cepas actuales, siendo la más semejante la del *Treponema pallidum*. Por otra parte, Aspillaga y colaboradores (1990) sugieren la presencia de treponematosis en una muestra de indígenas Chonos históricos.

Respecto de las infecciones virales, existen a nivel mundial muy pocos ejemplos de ellas demostrados en especímenes paleopatológicos. En 1984, Horne y Quevedo describen, para la momia denominada "Príncipe de El Plomo", una lesión verrugosa atribuida a virus *Papilloma*.

Un probable caso de infección ósea de origen micótico es descrito por Castro y Aspillaga (1991) en un individuo Selk'nam adulto. Se sugiere la actinomicosis como posible diagnóstico a un gran abceso del maxilar con compromiso del seno y regiones adyacentes y diversas lesiones focales del esqueleto del tipo osteomielíticas.

Patologías nutricionales y del metabolismo

La presencia de espongio hiperostosis, osteoporosis simétrica o hiperostosis simétrica ha sido confirmada en diversas poblaciones prehispánicas de nuestro país, variando únicamente su frecuencia e intensidad (Munizaga, 1974a). Para Allison (1984) la hiperostosis simétrica es poco común en el Norte Grande en épocas prehistóricas. Sólo el 1% de los niños menores de 15 manifiestan síntomas.

Moreno y colaboradores (1993) reportan casos de hiperostosis esponjosa y cribas en algunas poblaciones de Arica. Esto es confirmado recientemente por Gerzsten y colaboradores (1998), quienes encuentran en dos culturas agroalfareras de la re-

gión de Arica una prevalencia de criba orbital de hasta un 25% en niños. Por otra parte, Castro y Aspillaga (1991) informan la presencia de criba orbital en fueginos históricos, y sugieren que las limitaciones impuestas a la movilidad de estos grupos, asociada al confinamiento en misiones, limitó su acceso a una dieta balanceada.

La osteoporosis, una de las enfermedades metabólicas más comunes de la actualidad, también es frecuente en las poblaciones andinas prehistóricas. Según Arriaza (1995), 30% de la mujeres Chinchorro sufría de osteoporosis, la que era causada por embarazos frecuentes, amamantamiento prolongado y posibles deficiencias nutricionales de naturaleza cultural. Asimismo, diversas investigaciones describen que en las poblaciones andinas prehispánicas las mujeres padecían la enfermedad antes de los 40 años de edad, observándose además en 15% de ellas colapso de los cuerpos vertebrales entre los 50 y 60 años de edad. Asimismo, está presente en varones menores de 75 años (Allison y cols., 1982b; Standen y cols., 1984b; Allison, 1986, 1990).

Trauma

Patologías de origen traumático han sido descritas en casi todos los estudios paleopatológicos recientes de grupos aborígenes chilenos del norte del país. Munizaga (1974a) observa una frecuencia de 8% de fracturas y golpes craneofaciales en una muestra de San Pedro de Atacama y sólo 2% en poblaciones de Arica. Standen y colaboradores (1984b) hallan 12 casos de lesiones traumáticas en una muestra de 75 individuos de la población arcaica Morro-1, pero atribuyen sólo dos de ellos a situaciones de violencia personal, vinculando los casos restantes a accidentes. En Camarones 14, Quevedo (1984) registra sólo dos casos de patología traumática, mientras en la población de Tiliviche-2 no hay evidencia alguna (Standen y Núñez, 1984a).

Allison (1990a) sugiere una frecuencia de entre 2 y 3% para fracturas accidentales en poblaciones precolombinas del Norte Grande, pero destaca que entre los Tiwanaku debe agregarse 12 a 15% adicional por violencia física, la mayor parte de ella dirigida hacia las mujeres y los niños. También en esta cultura destaca la violencia causada por luchas intertribales, observándose decapitaciones, cortes en las vértebras cervicales, fracturas de cráneo producidas por garrotazos y puntas de proyectil, y cortes abdominales. Por su parte, Munizaga (1991) comunica un caso único de fracturas y malformaciones de origen traumático en un individuo adulto, y afirma que las lesiones causadas por violencia eran mínimas en las poblaciones estudiadas, por lo que la mayoría de las injurias como las fracturas de costillas, hernias discales, y aun las malformaciones de columna lumbar se deben a accidentes.

Para las poblaciones del extremo sur se describe una alta incidencia de fracturas nasales en una muestra de Halakwulups históricos, la que es atribuida a violencia intragrupal. Asimismo, se presentan diversos casos de protuberancias óseas en la región parietal, las que podrían corresponder a hematomas subperiosteales de origen traumático (Castro y Aspillaga, 1991).

La espondilólisis, un tipo de trauma vertebral, está presente en 18% de los varones adultos Chinchorro; su causa probable son los microtraumas recurrentes como resultado de actividades físicas demandantes (Arriaza, 1995). Asimismo, una elevada frecuencia de esta dolencia es descrita en restos de indígenas Chonos y Halakwulup históricos. En ambos casos la causa probable son las actividades de caza y recolección (Castro y Aspillaga, 1991; Constantinescu y Aspillaga, 1991).

Respecto de las mutilaciones, Post y Donner (1972) señalan un caso de pérdida de dedos por efecto del frío (frostbite) en un cuerpo momificado precolombino del sitio Quitor I, San Pedro de Atacama. El individuo, un adulto de sexo masculino, presenta alteraciones patológicas en los dedos de ambos pies que se pueden adscribir a frostbite, gangrena y autoamputación. Munizaga (1974a) describe el mismo tipo de mutilación en una momia de la localidad de Pica.

Enfermedades causadas por contaminantes ambientales

La contaminación del agua o alimentos de consumo humano por agentes naturales no es un problema exclusivo de las poblaciones modernas. Figueroa y colaboradores (1988) encuentran evidencia de arsenicismo crónico en momias procedentes del valle de Camarones, región de Tarapacá, del 1356 d.C. Ellos señalan una alta incidencia de arsenicismo en las poblaciones que habitaron dicho valle. En un estudio posterior, Allison (1990b) reafirma estas conclusiones y agrega que las lesiones más severas producidas por este envenenamiento se observan en los niños y adultos mayores. Además, el tejido más afectado es la piel, seguida de los pulmones e hígado.

Patologías de los órganos hematopoyéticos

Entre las enfermedades en órganos hematopoyéticos se observan algunos casos de esplenomegalia (Moreno y cols., 1993).

Patologías del aparato circulatorio

Actualmente no existen grandes estudios sobre paleopatología circulatoria en nuestro país. La enfermedad circulatoria más comúnmente reportada para las culturas de Arica es la cardiomegalia (Moreno y cols., 1993).

Patologías del aparato respiratorio

Las enfermedades respiratorias han sido siempre un problema relevante en la salud de los pueblos aborígenes chilenos. Particularmente importantes son las patologías de origen infeccioso como la neumonía y tuberculosis y las causadas por factores ambientales (laborales y domésticos) como la neumoconiosis y antracosis.

Fontana y colaboradores (1983) señalan que las enfermedades respiratorias y sus complicaciones son la principal causa de muerte entre las poblaciones precolombinas del Norte Grande al confirmar la presencia de bacterias en el exudado inflamatorio del 80% de una muestra de 108 cuerpos momificados. Estos hallazgos son corroborados por Allison (1984), quien al examinar una muestra de 51 momias con enfermedad pulmonar aguda encuentra una inusualmente elevada incidencia de neumonía bilateral. Los análisis histopatológicos de los pulmones y exudados revelan la presencia de bacterias, entre otras *Estreptococo* y *Salmonella* junto a evidencias de atelectasis, hemorragia y enfisema. El autor concluye que la neumonía fue la principal causa de muerte entre las poblaciones costeras y altiplánicas de Arica.

Respecto de la tuberculosis pulmonar, los primeros casos son reportados en momias provenientes de la localidad de Pica, posiblemente de la cultura Gentilar (1200 - 1400 d.C). Las lesiones observadas son características del mal de Pott (Munizaga, 1974a). En 1981, Allison y colaboradores describen seis nuevos casos con lesiones de tipo tuberculoso en momias de cuatro culturas del norte, cuyo rango temporal va del 800 a.C. al 1600 d.C. En dos de estos casos, los autores encuentran enfermedad pulmonar cavitaria con presencia de bacilos, mientras otros dos casos exhiben complejo de Ghon. Allison (1984) sugiere que la tuberculosis presente en las poblaciones precolombinas es semejante a la observada en la población caucásica americana. Sin embargo, Buikstra y Williams (1991) señalan que en Sudamérica la tuberculosis muestra una expresión diferente en comparación a Norteamérica.

Entre las enfermedades respiratorias crónicas, Munizaga y colaboradores (1975) comunican la presencia de neumoconiosis en momias de mineros del siglo XVI, hallando una frecuencia comparable a la observada en mineros actuales. Por otra parte, Allison (1984) señala una baja frecuencia de antracosis en grupos del Norte Grande y afirma que esta incidencia obedecería a que la cocción de alimentos probablemente fue realizada en el exterior de la vivienda. Sin embargo, Moreno y colaboradores (1993) establecen que los procesos inflamatorios y enfisematosos pulmonares observados en poblaciones de Arica obedecerían a la inhalación de sustancias irritantes como polvo y humo, asociados estos al trabajo en lugares cerrados o al vivir en casas con hacinamiento y mala aireación.

Debe destacarse un caso de blastomicosis (paracoccidioidomicosis) presente en una mujer de unos 56 años de edad del 290 d.C. Dado que esta infección micótica generalizada es hallada ocasionalmente fuera de las regiones tropicales y subtropicales de Sudamérica, se propone que ella fue adquirida durante una expedición de intercambio y luego importada (Allison y cols., 1979).

Patologías del aparato digestivo

Paleopatológicamente, las enfermedades gastrointestinales han sido evaluadas midiendo las alteraciones del volumen fecal en el intestino grueso o los cambios en su carácter (sangre) o consistencia. Allison (1984) reporta una alta frecuencia de desórdenes gastrointestinales pero señala que es difícil establecer la etiología de los agentes infecciosos que surgen con la creación de asentamientos permanentes. En su extensa investigación de momias chilenas, el único agente identificado es *Salmonella* grupo D (Allison, 1988).

Desde una perspectiva paleoepidemiológica, Allison (1990a) sugiere que las patologías gastrointestinales identificables sólo estaban presentes en 7% de la población costera que habitaba el área de Arica hace 5.000 años, y que los primeros grupos que bajaron del altiplano para asentarse en la costa hace 2.500 años sólo tenían 2%. Además, señala que dependiendo de la cultura, entre 5 y 8% de las poblaciones precolombinas del norte presentan patología hepática, con hígados anormalmente grandes, abcesos en el 25% de los casos y ausencia de bazo. Esta última situación es atribuida a un proceso infeccioso que produce una septicemia del bazo y que termina rápidamente en autólisis. En 1974(a), Munizaga comunica el hallazgo de tres casos de colelitiasis en una muestra de 25 momias preincásicas de la localidad de Pica. Los individuos corresponden a tres adultos, dos de los cuales son de sexo femenino. Luego, Munizaga y colaboradores (1978b) presentan nueva evidencia de esta patología, encontrando dos nuevos casos -uno de cada sexo- en una muestra de 75 momias de la cultura Tiahuanaco, datadas entre el 200 y 300 d.C. Todos los cálculos están compuestos por colesterol, lo que indica que la colelitiasis era una enfermedad relativamente común en las poblaciones precolombinas del norte chileno y su ocurrencia podría obedecer a la ingesta excesiva de semillas de algarrobo. En 1990, Allison informa de otro caso de colelitiasis en un cazador-recolector marino del Arcaico.

Respecto del endoparasitismo humano, Horne (1985) destaca que en el Nuevo Mundo hay evidencia de infección de los tres *phyla* de helmintos que producen patología en el hombre. En Chile, entre los nematodos, *Enterobious vermicularis* ha sido encontrado en el sitio de Caserones en uno de 10 coprolitos humanos datados entre el 400 a.C. y 800 d.C. (Ferreira y col. 1984a) y *Trichuris trichiura* en los restos fecales de la momia incásica conocida como "Príncipe de El Plomo" (Pizzi & Schenone, 1954). Respecto de los platelmintos, el género *Paragonimus* ha sido identificado en coprolitos humanos hallados en el desierto de Atacama y datados en 5900 a.C. (Hall, 1976) y *Diphyllobothrium pacificum* en coprolitos procedentes del sitio costero de Tiliviche y fechados entre el 4110 y 1950 a.C. (Ferreira y cols., 1984b). En una evaluación preliminar de parásitos intestinales en 88 momias de diferentes culturas chilenas y peruanas, Fouant y colaboradores (1982) concluyen que a pesar de la presencia ocasional de algunas especies de helmintos estos no constituyeron un problema de salud importante. Probablemente ello se debe al tipo de medio ambiente, el cual no permite el desarrollo completo del ciclo natural de la mayoría de los parásitos (Allison, 1984).

Otra patología digestiva presente en poblaciones chilenas es la hernia diafragmática. Un primer caso es publicado por Gerszten y colaboradores (1976), quienes observan una hernia esofágica en un indígena atacameño del siglo XVI, donde una gran porción del cuerpo y fondo del estómago estaban en la cavidad torácica. Un segundo caso, descrito por Munizaga y colaboradores (1978a), corresponde a una hernia congénita asociada a estrangulamiento de dos asas intestinales en una mujer adulta procedente de Caserones, quien fallece en el siglo III d.C.

Patologías del aparato genitourinario

Según Allison (1990a), respecto de las enfermedades del tracto genitourinario, las poblaciones precolombinas de la región de Tarapacá exhiben frecuencias similares a las de las poblaciones Aymaras actuales, y señala que entre las patologías observadas se encuentran un caso de riñón quístico, varios ejemplos de hidronefrosis, pielonefritis y abcesos renales agudos, atrofia renal y tres casos de cálculos vesicales en individuos de la cultura Tiwanaku. Moreno y colaboradores (1993) confirman la presencia de hidronefrosis y problemas renales en diversas culturas de Arica.

Por otra parte, la presencia de cálculos renales es descrita en un grupo del valle de Azapa cuya data aproximada es de 1.000 a.P. No obstante, los autores no logran determinar su etiología (Allison y cols., 1982b).

Patologías del aparato osteoarticular

Posiblemente las lesiones osteoarticulares más comunes en nuestras poblaciones prehistóricas se deben a la osteoartritis (Allison, 1990a). Esta enfermedad degenerativa es en parte el resultado del proceso de envejecimiento pero también del microtrauma repetido. Según Allison y colaboradores (1982b), la osteoartritis de las vértebras cervicales se revela como una enfermedad ocupacional de importancia en los diversos grupos del Norte Grande, particularmente por el uso de los denominados "capachos". Asociadas también al trabajo pesado se encuentran las lesiones de la columna lumbar, particularmente en mujeres (Gerszten, 1990). Standen y colaboradores (1984a y b) atribuyen la diferencia en las regiones afectadas de la columna a una división sexual del trabajo, mientras Allison (1984) sugiere la estratificación social como probable responsable de la espondilosis cervical presente en adultos jóvenes. Moreno y colaboradores (1993) confirman estas observaciones al analizar diversas poblaciones prehispánicas de Arica, vinculando los procesos osteoartríticos a actividades laborales agrícolas y de carga. Recientemente, Arriaza (1995) reporta una frecuencia de lesiones osteoartríticas del 47% para mujeres y 33% para varones en los Chinchorro. Sin embargo, los cambios observados en esta población son más atenuados.

En un trabajo más sistemático, Arriaza (1993) concluye que las espondiloatropatías seronegativas y la hiperostosis ósea idiopática difusa (DISH)

estaban presentes en las poblaciones prehistóricas del Norte Grande. Se estima, para la población adulta mayor de 40 años de edad, una frecuencia de 7% para la primera y de 4% para la segunda. Ambas enfermedades exhiben una tendencia creciente con el advenimiento de las actividades agropastorales y la formación de asentamientos permanentes.

Las enfermedades osteoarticulares también presentan una elevada incidencia en los grupos patagónicos (Chonos, Selk'nam, Halakwulup y Yámana). Se ha propuesto que estas lesiones degenerativas están vinculadas al estilo de vida de estas poblaciones (Castro y Aspillaga, 1991; Constantinescu y Aspillaga, 1991).

Patologías ginecoobstétricas

No obstante la escasa literatura referida a estudios de paleopatología ginecoobstétrica tanto en nuestro país como en el extranjero, Arriaza y colaboradores (1984a) señalan que en el Norte Grande, en épocas precolombinas, la mortalidad materna era elevada, por lo cual la expectativa media de vida para las mujeres era de unos 30,7 años. Allison y colaboradores (1982b) sugieren que, dependiendo de la cultura, entre 20 y 30% de las mujeres fallecía durante el parto o el puerperio. En una investigación de 187 momias de sexo femenino representativas de diversas poblaciones de Arica y con un rango temporal desde el 1300 a.C. al 1400 d.C., Arriaza y colaboradores (1988) encuentran que el 14% de las mujeres en edad reproductiva fallecían por complicaciones del embarazo y parto, particularmente durante el puerperio. Afirman también que la mortalidad materna era mayor en las fases culturales tempranas (23% en promedio) y la mayoría de las complicaciones se debían a condiciones sépticas, dolencias agudas y prácticas culturales relativas al parto.

Por otra parte, la mortalidad infantil era alta y sus causas de muerte principales eran la neumonía, infecciones gastrointestinales y anemia. Se ha sugerido que sólo un 50% de los niños nacidos vivos tenían posibilidades de alcanzar los 13 años de edad (Allison y cols., 1982b; Arriaza y cols., 1984a).

Patologías del sistema nervioso

Dada la escasa preservación del tejido del sistema nervioso central humano, se han realizado muy pocos estudios neuropatológicos en restos momificados. Recientemente, Gerszten y Martínez (1995) evalúan sistemáticamente una muestra de 15 cerebros humanos momificados procedentes de la región de Tarapacá y con un rango temporal desde el 1000 a.C. al 1500 d.C., encontrando evidencia de lesiones intracraneales en cinco casos. De estos, tres corresponden a trauma externo, otro a una hemorragia subaracnoidea y el quinto a una hemorragia intracerebral.

Patologías del sistema endocrino

Blackman y colaboradores (1991) encuentran hiperparatiroidismo secundario en una momia de sexo masculino de unos 18 años de edad, correspondiente a la cultura Cabuza (350 – 1000 d.C.). Basados en los hallazgos macroscópicos, radiología y estudios histopatológicos e inmunohistoquímicos, los autores afirman que el individuo sufrió destrucción renal como resultado de una pielonefritis crónica con urolitiasis renal secundaria, insuficiencia renal crónica, pericarditis urémica e hiperparatiroidismo secundario conducente a una nefrocalcinosis bilateral difusa.

Patología dental

Allison (1984) señala que en las poblaciones del norte de Chile los indígenas de los períodos Inca y Colonial exhiben las mayores incidencias de caries y pérdida dental antemortem. Además presentan cantidades significativas de tártaro.

En un estudio de poblaciones precolombinas del área de Arica, Kelley y colaboradores (1991) concluyen que existe una fuerte asociación entre los patrones de subsistencia y la salud dental. Ellos afirman que la incorporación de alimentos dulces, pegajosos y masticables condujo a elevadas tasas de caries en algunos grupos, y que si bien las poblaciones costeras presentan una mayor frecuencia de abcesos, posiblemente ocasionados por la exposición de la cavidad pulpar como resultado de una atrición severa, los niveles de pérdida dentales son bajos.

Por otra parte, Castro y Aspillaga (1991) informan de una alta incidencia de enfermedad periodontal en todos los grupos fueguinos. Ellos enfatizan que no es extraño encontrar elevadas frecuencias de esta enfermedad en poblaciones cazadoras-recolectoras, dado que su higiene oral es pobre y sus dietas ricas en elementos fibrosos duros. En su estudio, observan abcesos dentales no asociados a caries sino como el resultado de la acción de desechos incrustados entre diente y alvéolo en una gíngiva crónicamente inflamada. Además, el uso de los dientes como herramienta, particularmente caninos y premolares, no sólo afecta la gíngiva sino también la articulación temporomandibular, debido al desgaste dental y la eventual pérdida de las piezas. Munizaga (1961c) propone una posible asociación entre patología dental y artritis de la articulación temporomandibular en un grupo post-Tiahuanaco de la región de Calama.

A pesar de lo propicio que es el territorio chileno para la conservación de restos humanos y de la importante cantidad de colecciones bioantropológicas depositadas en Museos y Universidades, se hace evidente la necesidad de un estudio más sistemático, detallado y orientado desde una perspectiva epidemiológica de las patologías asociadas a los restos humanos prehistóricos e históricos, abarcando muestras más amplias y realizando evaluaciones exhaustivas de la información contextual del ambiente y de tipo cultural (Castro y cols., 1997; Waldron, 1994).

Por otra parte, a pesar de los numerosos sesgos propios de los materiales arqueológicos y de la información paleopatológica misma, se puede señalar que es posible obtener tanto una rica data como determinaciones más precisas de los factores causales de la morbilidad, si se incorporan a los análisis antecedentes de la mayor cantidad de sitios posibles, de grupos con modos de vida diferentes y que habitaron bajo ambientes distintos, además de data etnohistórica, etnográfica y epidemiológica actual, en una perspectiva evolutiva.

Como ejemplo de lo anterior, al analizar la información existente respecto del osteoma del meato acústico externo, muchos autores señalan el aspecto ambiental como el responsable de gatillar la patología (Allison, 1985; Gerszten y cols., 1998; Standen y cols., 1985); sin embargo, nuestras observaciones en colecciones de indígenas canoeros australes, como los Yámanas y los Halakwulup, donde el buceo está documentado, tanto desde el punto de vista arqueológico como etnohistórico y etnográfico, denotan la virtual inexistencia de dicha patología, todo lo cual sugiere que podría existir un factor de predisposición de naturaleza genética, susceptible a selección, y que posibilita la expresión del osteoma frente al estímulo que lo gatilla, considerando los procesos de adaptación que afectaron a los grupos aludidos en el territorio austral (Aspillaga y cols., 1990).

Asimismo, se requiere de una búsqueda más exhaustiva de asociaciones entre los diferentes signos de algunas patologías y los presuntos factores etiológicos reponsables, particularmente si se considera lo limitado del espectro de respuesta ósea frente a diferentes enfermedades (Ortner & Putschar, 1981). Este aspecto puede ejemplificarse con las diferentes descripciones y asociaciones de indicadores que se encuentran en la literatura relativas a las distintas afecciones parasitarias del tracto digestivo. Por un lado, se encuentran las descripciones de los parásitos encontrados en el intestino de momias naturales, en cuyo caso algunos autores desestiman su importancia como responsables de enfermedades que constituyeran un problema de salud importante (Fouant y cols., 1982; Allison, 1984). Esto contrasta con las frecuentes descripciones de diversas formas de hiperostosis poróticas craneales y criba orbital (Munizaga, 1974a; Allison, 1984), muchas veces asociadas a hemorragias intestinales crónicas ocasionadas por parásitos, y las que frecuentemente afectan a un importante porcentaje de las poblaciones descritas.

En los futuros estudios paleopatológicos otro aspecto importante a considerar es el de las estrategias, métodos y técnicas que se utilizan para la obtención de la información y la conservación de las evidencias que permiten elaborar hipótesis diagnósticas a partir de restos humanos. Por una parte, los restos deben conservarse debido a su carácter patrimonial y por respeto a su condición humana y las creencias de quienes constituyeron una sociedad pasada, mientras que por la otra deben contemplarse aspectos éticos propios de la ciencia que hacen imperioso poder contrastar lo observado por un investigador para confirmar sus postulados. Desgraciadamente muchos de los procedimientos empleados en el pasado para estudiar los restos humanos prehistóricos e históricos, en especial los cuerpos momificados, han sido excesivamente invasivos, destruyéndose mu-

chas veces parte de la evidencia que permitió sostener la existencia de alguna patología, o en otros casos los investigadores no fueron lo suficientemente cuidadosos para conservar muestras de sus diagnósticos.

Lo anteriormente expuesto es particularmente grave si se considera que la destrucción de los restos daña al patrimonio e imposibilita desarrollar una investigación más profunda desde la perspectiva epidemiológica, además de agregar un aspecto que resulta relevante para la Antropología, cual es el poder comprender el papel que cada individuo juega en su sociedad. Ahora bien, los efectos de la pérdida de información respecto de un individuo se ven minimizados en el análisis estadístico de una muestra amplia, pero lo que se daña son los datos relativos a la asociación de las patologías con roles o condiciones particulares de dichos individuos en sus sociedades y el papel que debe cumplir la paleopatología como parte de la Antropología Física en la comprensión global de las sociedades pasadas.

En este sentido, debe destacarse el creciente cambio que se aprecia en el enfoque de los estudios paleopatológicos de los últimos años, al incorporarse cada vez más, al análisis de las enfermedades del pasado, el elemento epidemiológico y la perspectiva evolutiva (Allison y cols., 1981a; Arriaza, 1993; Castro y cols., 1997; Gerszten & Martínez, 1995; Moreno y cols., 1993; Waldron, 1994; Webb, 1995). Como consecuencia, está produciéndose una integración en visiones más amplias de los distintos problemas de salud, con un mayor énfasis en los factores culturales que actúan como "moduladores" de factores biológicos y ambientales que median en la expresión de un cuadro mórbido. Así, ya no se describe una neoplasia por el simple ejercicio de definir una nueva patología en contextos pasados en que la enfermedad pareciera ser escasa, si no que se le asocia a las expectativas de vida de la población, a la existencia de factores ambientales como las sustancias carcinógenas o la presencia diferencial de radiaciones ionizantes en el entorno, y a los riesgos individuales, para elaborar una hipótesis que comprenda una visión más integral del rol que juegan las enfermedades en la sociedad y cómo cambian su comportamiento temporal (Arriaza y cols., 1988; Castro & Aspillaga, 1991; Moreno y cols., 1996).

En Chile, los estudios paleopatológicos constituyen una herramienta inestimable, tanto para el entendimiento de los factores involucrados en la manifestación de las patologías del pasado, la comprensión de las sociedades mismas, como también para inferir los factores que median en el origen y evolución de las enfermedades, realizando por esta vía una contribución a la medicina actual (Castro y cols., 1997). Es por ello que debemos preocuparnos del desarrollo futuro de la disciplina en el país, dadas las "ventajas comparativas" existentes para realizar estudios y la gran responsabilidad que implica su buen desarrollo, a fin de contribuir, de manera significativa, al conocimiento de la evolución de las enfermedades y las interacciones que se producen entre los factores biológicos, ambientales y culturales.

REFERENCIAS

ALLISON M.J., GERSZTEN E., SHADOMY H.J., MUNIZAGA J. Y GONZÁLEZ M. Paracoccidioidomycosis in a Northern Chilean mummy. Bull. N.Y. Acad. Med. 55: 670 – 683, 1979.

ALLISON M.J., GERSZTEN E., MUNIZAGA J. Y SANTORO C. Metastatic tumor of bone in a Tiahuanaco female. Bull. N.Y. Acad. Med. 56(6): 581- 587, 1980.

ALLISON M.J., FOCACCI G., GERSZTEN E., SANTORO C. Y MUNIZAGA J. Estudio radiográfico y demográfico de morbilidad y mortalidad de pueblos precolombinos de Perú y Chile. Revista Chungará 8: 265–274, 1981a.

ALLISON M.J., GERSZTEN E., MUNIZAGA J., SANTORO C. Y MENDOZA D. Tuberculosis in Pre-Columbian Andean populations. In: Buikstra J. (ed.), Prehistoric Tuberculosis in the Americas. Evanston: Northwestern University Archeological Program, Scientific Papers N° 5, pp. 49-61, 1981b.

ALLISON M.J., FOCACCI G., GERSZTEN E., FOUANT M. Y CEBELIN M. La sífilis: ¿Una enfermedad americana? Revista Chungará 9: 275 – 283, 1982a.

ALLISON M.J., GERSZTEN E. Y FOUANT M. Paleopathology: Today´s laboratory investigates yesterday´s diseases. Diagnostic Med. 5(6): 28 – 48, 1982b.

ALLISON M.J. Paleopathology in Peruvian and Chilean populations. In Cohen M.N. and Armelagos G.J. (eds.), Paleopathology at the Origins of Agriculture. New York: Academic Press, pp. 515 – 529, 1984.

ALLISON M.J. Chile's ancient mummies. Nat. Hist. 94(10): 74 – 81, 1985.

ALLISON M.J. 8000 B.P. Artificially prepared mummies from South America. Paleopathology Club Newsletter N° 25: 5, 1986.

ALLISON M.J. Condiciones de salud prehistóricas en el Norte Grande. En: Hidalgo J., Schiappacasse V., Niemeyer H., Aldunate C. y Solimano I. (eds.), Prehistoria. Santiago: Editorial Andrés Bello, pp. 221 – 226, 1988.

ALLISON M.J. Paleopathology. In Schull W.J., Rothhammer F. and Barton S.A. (eds.), The Aymara: Strategies in Human Adaptation to a Rigorous Environment. Dordrecht: Kluwer, pp. 49– 62, 1990a.

ALLISON M.J. Silicosis and chronic arsenic poisoning. Paleopathology Club Newsletter N° 41: 11–13, 1990b.

ARRIAZA B., ALLISON M.J., FOCACCI G. Y GERSZTEN E. Mortalidad materna y de la niñez en el área de Arica y conceptos asociados. Revista Chungará 12: 161 – 172, 1984a.

ARRIAZA B., ALLISON M.J. Y STANDEN V. Líneas de Harris en una población Arcaica tardía del extremo norte de Chile: Morro-1. Revista Chungará 13: 187 – 191, 1984b.

ARRIAZA B., ALLISON M.J. Y GERSZTEN E. Maternal mortality in pre-Columbian Indians of Arica, Chile. Am. J. Phys. Anthropol. 77(1): 35 – 41, 1988.

ARRIAZA B. Seronegative spondyloarthropathies and diffuse idiopathic skeletal hyperostosis in ancient northern Chile. Am. J. Phys. Anthropol. 91(3): 263-278, 1993.

ARRIAZA B.T. Beyond Death. The Chinchorro Mummies of Ancient Chile. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, 1995.

ASPILLAGA E.A., Paredes C.A. y Kaltwasser J. Los sistemas sanguíneos ABO y RH en la población de Trapa-Trapa, comuna de Santa Bárbara, VIII Región. Rev. Chil. Antropol. 7: 115-121, 1988.

ASPILLAGA E.A., Castro M.M. y Ocampo C.G. Paleopathology and lifestyle: the Chonoan and Fuegian examples (abstract). Am. J. Phys. Anthropol. 81: 190, 1990.

ASPILLAGA E.A., CASTRO M.M. Y PAREDES C.A. Early human remains from Patagonia: Cerro Sota, Palli Aike y Cañadon Leona (abstract). Am. J. Phys. Anthropol. Suppl. 14: 45, 1992.

BAILLIET G., ROTHHAMMER F., CARNESE F.R., BRAVI C.M. Y BIANCHI N.O. Founder mitochondrial haplotypes in Amerindian populations. Am. J. Hum. Genet. 54: 27 – 33, 1994.

BLACKMAN J., ALLISON M.J., AUFDERHEIDE A.C., OLDRYOD N. Y STEINBOCK R.T. Secondary hyperparathyroidism in an Andean mummy. In: Ortner D.J. y Aufderheide A.C. (eds.), Human Paleopathology: Current Syntheses and Future Options. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, pp. 291 – 296, 1991.

BUIKSTRA J.E. Y WILLIAMS S. Tuberculosis in the Americas. In: Ortner D.J. and Aufderheide A.C. (eds.), Human Paleopathology: Current Syntheses and Future Options. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, pp. 161 – 172, 1991.

CASTRO M. Y ASPILLAGA E. Fuegian paleopathology. Antropología Biológica 1: 1 – 13, 1991.

CASTRO M., MORENO R. Y ASPILLAGA E. Epidemiology of some diseases in Chile. Int. J. of Osteoarchaeol. 7: 631 – 635, 1997.

CONSTANTINESCU F. Y ASPILLAGA E. Paleopatología y anatomía funcional de la columna en una muestra de indígenas Chonos. Ed. Hans Niemeyer, Actas del XI Congreso Chileno de Arqueología, pp 237-241, Santiago, 1991.

CRUZ-COKE R. El censo de 1813 y las razas chilenas. Rev. Méd. Chile 91: 931 – 935, 1963.

CRUZ-COKE R. Origen y evolución étnica de la población chilena. Rev. Méd. Chile 104: 365 – 368, 1976.

CRUZ-COKE R. Estructura del genomio mórbido de la población chilena. Rev. Méd. Chile 113: 436 – 441, 1985.

FERREIRA L.F., DE ARAÚJO A.J.G., CONFALONIERI U.E.C. Y NÚÑEZ L. The finding of eggs of *Diphyllobothrium* in human coprolites (4,100-1,950 BC) from northern Chile. Memorias do Instituto Oswaldo Cruz 79: 175–180, 1984a.

FERREIRA L.F., FILHO B.M.R., DE ARAÚJO A.J.G., CONFALONIERI U.E. Y NÚÑEZ L. *Enterobius vermicularis* eggs in pre-Columbian human coprolites from Chile. Paleopathology Newsletter 46: 4–5, 1984b.

FIGUEROA L., RAZMILIC B., ALLISON M. Y GONZÁLEZ M. Evidencia de arsenicismo crónico en momias del valle de Camarones. Región de Tarapacá, Chile. Revista Chungará 21: 33–42, 1988.

FONTANA D., ALLISON M.J., GERSZTEN E. Y ARRIAZA B. Enfermedades respiratorias agudas en los habitantes precolombinos del Norte Grande chileno. Revista Chungará 11: 153 – 160, 1983.

FOUANT M.M., ALLISON M., GERSZTEN E. Y FOCACCI G. Parásitos intestinales entre los indígenas precolombinos. Revista Chungará 9: 285 – 299, 1982.

GERSZTEN E., MUNIZAGA J., ALLISON M.J. Y KLURFELD D.M. Diaphragmatic hernia of the stomach in a Peruvian mummy. Bull. N.Y. Acad. Med. 52: 601 – 604, 1976.

GERSZTEN P.C. Occupational diseases in Pre-Columbian populations in northern Chile (Abstract). Paleopathology Club Newsletter N° 41: 7 – 8, 1990.

GERSZTEN E. Y ALLISON M.J. Human soft tissue tumors in paleopathology. In: Ortner D.J. and Aufderheide A.C. (eds.), Human Paleopathology: Current Syntheses and Future Options. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, pp. 257 – 260, 1991.

GERSZTEN P.C. Y MARTÍNEZ A.J. The neuropathology of South American mummies. Neurosurgery 36(4): 756-761, 1995.

GERSZTEN P.C., GERSZTEN E. Y ALLISON M.J. Diseases of the skull in Pre-Columbian South American mummies. Neurosurgery 42(5): 1145 – 1152, 1998.

GUHL F., JARAMILLO C., VALLEJO G.A., YOCKTENG R., CÁRDENAS-ARROYO F., FORNACIARI G., ARRIAZA B., Aufderheide A.C. Isolation of *Trypanosoma cruzi* DNA in 4,000-year-old mummified human tissue from Northern Chile. Am. J. Phys. Anthropol. 108: 401 – 407, 1999.

GUSINDE M. Los Indios de Tierra del Fuego. Tomo IV, Antropología Física. Buenos Aires: Centro Argentino de Etnología Americana, 1989.

HALL H.J. Nota no titulada. Paleopathology Newsletter 13: 9, 1976.

HORNE P.D. Y QUEVEDO S. The prince of El Plomo: A paleopathological study. Bull. N.Y. Acad. Med. 60(9): 925 – 931, 1984.

HORNE P.D. A review of the evidence of human endoparasitism in the pre-Columbian New World through the study of coprolites. J. Archaeol. Sci. 12: 299-310, 1985.

KELLEY M.A., LEVESQUE D.R. Y WEIDL E. Contrasting patterns of dental disease in five early northern Chilean groups. In: Kelley M.A. and Larsen C.S. (eds.), Advances in Dental Anthropology. New York: Wiley-Liss, pp. 203 – 213, 1991

LIPSCHUTZ A., MOSTNY G. Y ROBIN J. The bearing of ethnic and genetic conditions on the blood groups of three Fuegian tribes. Am. J. Phys. Anthropol. 4: 3, 1946.

LLOP E., HARB Z., ACUÑA M., MORENO R., BARTON S.A., ASPILLAGA E.A. Y ROTHHAMMER F. Composición genética de la población chilena: Los Pehuenches de Trapa-Trapa. Rev. Med. Chile 121: 494 – 498, 1993.

LLOP E., HARB Z., MORENO R., ASPILLAGA E.A., VAN DE MAELE M. Y ROTHHAMMER F. Composición genética de la población chilena: Los Yámanas de Ukika. Rev. Méd. Chile 122 : 979 – 985, 1994.

LLOP E., HARB Z., MORENO R., ASPILLAGA E.A. Y ROTHHAMMER F. Genetic composition of the last Yamana Indians from South America. Homo 45(3): 207 – 214, 1995.

MERRIWETHER A., FERRELL R., ROTHHAMMER F. mtDNA D-loop 6-bp deletion found in the Chilean Aymara: Not a unique marker for Chibcha-Speaking Amerindians. Am. J. Hum. Genet. 56: 812 – 813, 1995.

MERRIWETHER A., ROTHHAMMER F., FERRELL R. Genetic variation in the New World: ancient teeth, bone, and tissues as sources of DNA. Experientia 50: 592 – 601, 1994.

MERRIWETHER A., ROTHHAMMER F., FERRELL R. Distribution of the four founding lineage haplotypes in Native Americans suggests a single wave of migration for the New World. Am. J. Phys. Anthropol. 98: 411 – 430, 1995.

MORENO R., ROTHHAMMER F. Y ASPILLAGA E. Epidemiología de poblaciones prehispánicas de Arica, Chile. Bol. Soc. Esp. Antropol. Biol. 14: 53-62, 1993.

MORENO R., ASPILLAGA E. Y JUNGE J.C. Evolución de las enfermedades desde las poblaciones aborígenes precolombinas a la población chilena actual. Actas II Congreso Chileno de Antropología. En prensa, 1996.

MORENO R. Patterns of disease among living Chilean aboriginal populations. In: Barton S.A, Rotthammer F. y Schull W.J. (eds.), Patterns of Morbidity in Andean Aboriginal Populations: 8000 Years of Evolution. Santiago: Amphora, pp. 103-122, 1997.

MUNIZAGA J.R. Ectoparásitos en momias del Norte de Chile. Santiago: Universidad de Chile, Centro de Estudios Antropológicos Pub. N° 13, Antropología Física Chilena N° 2, pp. 43 – 47, 1961a.

MUNIZAGA J.R. Labio leporino en una población precolombina de Chile. Santiago: Universidad de Chile, Centro de Estudios Antropológicos Pub. N° 13, Antropología Física Chilena N° 2, pp. 49 – 51, 1961b.

MUNIZAGA J.R. Artritis temporomaxilar en una población precolombina de Chile. Santiago: Universidad de Chile, Centro de Estudios Antropológicos Pub. N° 13, Antropología Física Chilena N° 2, pp. 53 – 57, 1961c.

MUNIZAGA J.R. Paleopatología chilena (Informe preliminar). Antropología (Nueva Época) 1: 35-39, 1974a.

MUNIZAGA J.R. Paleopatología chilena, un caso de síndrome del primer arco. Antropología (Nueva Época) 1: 41-42,1974b.

MUNIZAGA J., ALLISON M.J., GERSZTEN E. Y KLURFELD D.M. Pneumoconiosis in Chilean miners of the 16th century. Bull. N.Y. Acad. Med. 51: 1281 – 1293, 1975.

MUNIZAGA J., ALLISON M.J. Y ASPILLAGA E. Diaphragmatic hernia associated with strangulation of the small bowel in an Atacamena mummy. Am. J. Phys. Anthropol. 48: 17-19, 1978a.

MUNIZAGA J., ALLISON M.J. Y PAREDES C. Cholelithiasis and cholecystitis in pre-Columbian Chileans. Am. J. Phys. Anthropol. 48: 209-212, 1978b.

MUNIZAGA J.R. Human skeletal pathology in pre-Columbian populations of northern Chile. In: Ortner D.J. and Aufderheide A.C. (eds.), Human Paleopathology: Current Syntheses and Future Options. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, pp. 145 – 150, 1991.

ORTNER D.J. Y PUTSCHAR W.G.J. Identification of Pathological Conditions in Human Skeletal Remains. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, 1981.

PFEIFFER S. Is paleopathology a relevant predictor of contemporary health patterns? In: Ortner DJ and Aufderheide AC (eds.), Human Paleopathology: Current Syntheses and Future Options. Washington, DC: Smithsonian Institution Press, pp. 12 – 17, 1991.

PIZZI T. Y SCHENONE H. Hallazgo de huevos de Trichuris trichiura en contenido intestinal de un cuerpo arqueológico incaico. Bol. Chil. Parasitol. 9: 73-75, 1954.

POST P.W. Y DONNER D.D. Frostbite in a Pre-Columbian mummy. Am. J. Phys. Anthropol. 37: 187-192, 1972.

QUEVEDO S. Análisis de los restos óseos humanos del sitio Cam-14. En: Schiappacasse V y Niemeyer H (eds.) Descripción y Análisis Interpretativo de un Sitio Arcaico Temprano en la Quebrada de Camarones. Santiago: MNHN Pub. Ocasional N° 41, 1984.

ROGAN P. Y LENTZ S. Molecular genetic evidence suggesting treponematosis in pre-Columbian, Chilean mummies (abstract). Am. J. Phys. Anthropol. Supplement 18: 171 – 172, 1994.

ROTHHAMMER F., STANDEN V., NÚÑEZ L., ALLISON M.J. Y ARRIAZA B. Origen y desarrollo de la Tripanosomiasis en el área Centro-Sur Andina. Revista Chungará 12: 155 – 160, 1984.

ROTHHAMMER F., ALLISON M.J., NÚÑEZ L., STANDEN V. Y ARRIAZA B. Chagas' disease in pre-Columbian South America. Am. J. Phys. Anthropol. 68(4): 495 – 498, 1985a.

ROTHHAMMER F., CASTILLO S. Y SCHULL W.J. Risk to disease of Andean populations inhabiting contrasting ecogeographic areas. In: Chakraborty R. and Szathmary E.J. (eds.), Diseases of Complex Etiology in Small Populations: Ethnic Differences and Research Approaches. New York: Alan R. Liss, pp. 325 – 344, 1985b.

SANDOVAL L., HENCKEL C. Y GIVOVICH L. The blood groups, subgroups and Rh Factor of the Mapuche Indians of the Province of Cautín (Chile). Blood 1: 555 – 559, 1946.

SANDOVAL L. Y HENCKEL C. The ABO, MNSs, and Rh-Hr blood groups of the Mapuche Indians of Cautín Province. Chile. Hum. Biol. 26: 324-329, 1954.

SAWYER D.R., WOOD N.K. Y ALLISON M.J. A condylar tumor from pre-Columbian Chile: A case report. Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol. 66: 400-403, 1988.

SAWYER D.R., WOOD N.K. Y ALLISON M.J. An ancient "tumour" from pre-Columbian Chile. J. Cranio-Max.-Fac. Surg. 18: 136-138, 1990.

STANDEN V. Y NÚÑEZ L. Indicadores antropológicos, físicos y culturales del cementerio precerámico Tiliviche-2 (Norte de Chile). Revista Chungará 12: 135-154, 1984a.

STANDEN V., ALLISON M.J. Y ARRIAZA B. Patologías óseas de la población Morro-1, asociada al complejo Chinchorro: Norte de Chile. Revista Chungará 13: 175-185, 1984b.

STANDEN V., ALLISON M.J. Y ARRIAZA B. Osteoma del conducto auditivo externo: Hipótesis en torno a una posible patología laboral prehispánica. Revista Chungará 15: 197-209, 1985.

WALDRON T. Counting the Dead. The Epidemiology of Skeletal Populations. Chichester: John Wiley & Sons, 1994.

WEBB S.G. Palaeopathology of Aboriginal Australians: Health and Disease Across a Hunter-Gatherer Continent. Cambridge: Cambridge University Press, 1995.

Capítulo 4

Análisis de restos esqueletales de las poblaciones prehistóricas

JOSÉ A. COCILOVO

Un importante capítulo de la antropología es el referido a la reconstrucción de las características y propiedades biológicas de las poblaciones antiguas a partir del análisis de los restos óseos depositados en cementerios. Dichas propiedades se refieren a cuestiones vinculadas con el origen y evolución, estructura, adaptación e interacciones de diversa índole con el ambiente y con otras sociedades. Para ello se analiza la distribución de características fenotípicas en el espacio y en el tiempo, las cuales se consideran que al estar determinadas genéticamente en una cierta proporción reflejan la distribución genotípica suyacente. Se tienen en cuenta además aspectos vinculados con el número y distribución de los individuos por edades para hacer inferencias sobre la mortalidad, la supervivencia y la esperanza de vida (paleodemografía), la incidencia de patologías óseas y dentarias, el dimorfismo sexual, la variación etaria y el efecto de la deformación artificial del cráneo. A continuación haremos una apretada síntesis de los principales trabajos que en las dos últimas décadas estuvieron dedicados a realizar aportes de información relevante sobre los temas señalados.

Entre los primeros autores dedicados a estos temas debemos recordar a Juan Munizaga (ver Capítulo 1), quien publicó una serie de trabajos sobre materiales provenientes principalmente de cementerios del Norte Árido de Chile (Munizaga, 1957, 1963, 1964 a, b y c, 1969, 1972-73, 1974, 1976, 1980, 1986 y 1987). En el Norte Semiárido, Ericksen (1960 a y b) se ocupó de la biología de las poblaciones antiguas, analizando los restos de doce individuos del Período Arcaico de los sitios Guanaqueros, La Herradura y de El Molle. Posteriormente Quevedo (1976) realizó un estudio con 72 individuos del período Arcaico de Punta Teatinos. La investigación sobre la variación morfológica local y regional continúa con los trabajos de Cocilovo (1973, 1975 y 1978) y Cocilovo y cols. (1982 y 1994), empleando materiales del norte de Chile, Perú y Patagonia, por Varela y cols. (1990 y 1991) y Varela (1997) en San Pedro de Atacama y en Coyo Oriental por Cocilovo y Zavattieri (1994) y Cocilovo y cols. (1994).

El dimorfismo sexual

Este constituye un interesante tema de trabajo que no fue adecuadamente investigado por la escuela clásica de antropología física y que hoy adquiere

relevancia, luego de un necesario replanteo teórico y metodológico de nuestra disciplina dentro del marco conceptual brindado por la biología de las poblaciones humanas. Por esta razón, los estudios sobre dimorfismo sexual tanto en grupos sudamericanos actuales como en prehistóricos no son abundantes. Su estudio a nivel craneano reconoce un temprano antecedente en el trabajo de Keen (1950) con materiales de Caped Coulored, en donde se pone a prueba la información tradicionalmente sugerida en las clásicas obras de Martin y de Hrdliçka para la determinación del sexo, analizando la distribución en ejemplares masculinos y femeninos de un conjunto de variables métricas y atributos menores (rasgos discretos).

El dimorfismo sexual es el resultado de la acción compleja de una serie de factores genéticos y ambientales vinculados con el proceso de crecimiento y desarrollo de los individuos. Si bien es una característica manifiesta desde la concepción, se acentúa marcadamente a partir de la etapa puberal del ciclo vital, afectando la anatomía, la fisiología y la conducta. En poblaciones actuales el crecimiento normal concluye a los 16 años en la mujer y a los 18 en los varones con el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, entre los cuales la diferencia de tamaño es un resultado conspicuo. Esta diferencia de tamaño es producida por un crecimiento también diferente en cuanto a la duración, a la intensidad y a la velocidad (Stini, 1982 y 1985).

Desde el punto de vista anatómico las diferencias sexuales se manifiestan a todo nivel en cuanto a tamaño y forma de tejidos y de órganos. En particular, la adquisición en el varón de una mayor masa muscular trae aparejado también un mayor desarrollo del sistema esqueletal. La anatomía ósea refleja diferencias no sólo de tamaño sino también en aspectos morfológicos y en un conjunto de rasgos (atributos mayores y menores) tanto del cráneo cuanto del esqueleto postcraneal. Algunas de dichas características son corrientemente empleadas para la determinación sexual.

La magnitud del dimorfismo sexual constituye un tema de gran interés por su asociación con problemas del crecimiento producidos por enfermedades y mala nutrición. En efecto, en situaciones de estrés crónico se espera una reducción del dimorfismo sexual a expensas del crecimiento masculino: los hombres son más ecosensibles y experimentan una respuesta mucho más marcada por carencias alimentarias prolongadas (Hall, 1982; Stini, 1982 y 1985; Huss-Ashmore y cols., 1982; Stinson, 1985). Por ejemplo, Ericksen (1960a), estudiando los materiales del período Arcaico en el norte semiárido de los sitios Guanaqueros y La Herradura, descubrió que las proporciones faciales de los hombres eran semejantes a las de las mujeres y que expresaban un escaso dimorfismo sexual; no obstante, a partir de las medidas de los huesos largos se estimó una talla promedio para los hombres de 162,29 cm y para las mujeres de 149,62 cm. En Punta de Teatinos se encontró que el dimorfismo sexual en el cráneo era poco pronunciado, manifestándose el rostro y la nariz más anchos en el sexo femenino (Quevedo, 1976). Sin embargo, un estudio posterior de estos materiales reveló que las características que se distribuyen asociadas con el sexo indican la ocu-

rrencia más frecuente de ejemplares de mayor tamaño y desarrollo entre los individuos masculinos (Quevedo, 1998). En tres individuos adultos que componen un enterratorio múltiple primario de Huentelauquén, se observó un dimorfismo sexual marcado (Costa y Quevedo, 1997), mientras que en Tiliviche 2 las diferencias entre hombres y mujeres no fueron muy manifiestas (Standen, 1982).

La aplicación de un diseño experimental (análisis de la varianza) que permite evaluar simultáneamente los efectos no sólo del dimorfismo sexual sino también de las deformaciones craneanas permitió avanzar considerablemente en el estudio de la variación intrapoblacional. Este tipo de diseño permitió estudiar también el importante tema de la interacción de factores en la determinación de la morfología adulta (Cocilovo, 1973, 1975 y 1978; Cocilovo y cols. 1982 y 1994). En estos trabajos se comprobó que los valores medios masculinos superan sistemáticamente a los femeninos, indicando en aquellos, como era de esperar, un mayor desarrollo óseo generalizado. Resultados similares fueron obtenidos en San Pedro de Atacama por Varela y cols. (1990 y 1991) y Varela (1997), y en Coyo Oriental por Cocilovo y cols.(1994). En Pisagua se pudo demostrar claramente el dimorfismo sexual existente por medio de pruebas Chi^2 sobre caracteres morfológicos gruesos relacionados con el tamaño y peso del cráneo, robustez de los relieves óseos, forma de la cara y el aspecto de otras estructuras anatómicas; los caracteres métricos fueron discriminantes para el sexo en un 65%, mientras que sólo dos de 35 rasgos discretos mostraron asociación con el sexo (Cocilovo, 1995). Costa y cols.(1998) encuentran que el dimorfismo sexual en Morro de Arica, en El Cerrito y en Caleta Huelén 42 es el principal factor de variación, aunque en esta última serie se encuentra atenuado, hecho que puede ser producto del pequeño tamaño de la muestra o bien el resultado de causas genéticas y ambientales concretas.

Con respecto a la variación de rasgos no métricos, en Morro de Arica se comprobó que el dimorfismo sexual, la edad y la deformación artificial del cráneo constituyen factores de variación de escasa influencia en la distribución de este tipo de variantes (Martino y cols., 1991). Esta observación también fue corroborada en Pisagua (Cocilovo, 1995).

A modo de ejemplo en la Tabla 1 presentamos del trabajo de Quevedo (1998) los resultados del análisis estadístico realizado para comprobar la magnitud del dimorfismo sexual en la población arcaica de Punta de Teatinos.

En síntesis, en los trabajos antes citados se demuestra que el dimorfismo sexual es el principal factor de variación intrapoblacional a nivel de mediciones y de rasgos morfológicos gruesos, el cual se manifiesta fundamentalmente por una diferencia general de tamaño entre individuos masculinos y femeninos. El cráneo masculino en el curso del desarrollo adquiere un mayor tamaño que el femenino, conservándose las relaciones de proporcionalidad entre las dimensiones absolutas. Esto último fue inferido a partir de la ausencia casi total de pruebas suficientes para demostrar alguna diferencia entre los valores medios de la mayoría de los índices craneales tradicionales que relacionan medidas absolutas entre sí y conducen a inferencias de tipo geométrico. La experiencia acumulada

*Tabla 1.*PUNTA TEATINOS: Evaluación de la diferencia entre sexos por medio del Análisis de Varianza

SEXO	MASCULINO (n=34)		FEMENINO (n=36)		
Nombre de las variables	$\bar{X}$	s^2	$\bar{X}$	s^2	
Longitud Máxima (Glabela)	178,78	28,02	173,94	31,079	**
Longitud Anteroposterior Iniana	168,80	43,56	162,97	32,956	**
Anchura Máxima	133,42	25,26	131,19	15,985	
Altura Basilobregmática	132,14	21,11	129,37	23,819	*
Altura Poriobregmática	123,77	19,27	120,22	13,362	**
Diámetro Frontal Mínimo	92,56	12,63	90,87	11,111	
Diámetro Frontal Máximo	106,71	20,59	104,13	19,117	*
Anchura Bimastoidea	100,83	19,62	95,96	12,653	**
Anchura Bimastoidea Máxima	122,54	28,87	115,38	14,087	**
Anchura Bicigomática (1)	134,39	34,29	125,76	12,543	**
Altura del Pómulo	22,09	5,47	19,62	7,239	**
Anchura Biauricular	107,31	23,14	100,74	28,765	**
Diámetro Nasiobasilar	98,10	12,70	95,50	21,194	*
Diámetro Alvéolobasilar	93,37	29,26	89,18	26,449	**
Altura Nasioalveolar	67,79	17,91	61,88	18,410	**
Altura de la Nariz	48,81	6,82	46,05	7,236	**
Anchura Apertura Pyriformis	23,24	2,79	23,41	1,993	
Distancia Interorbitaria Anterior	21,53	4,63	20,37	2,813	*
Anchura Biorbitaria	95,55	8,84	93,12	9,052	**
Anchura de la Órbita	39,89	2,70	39,22	2,377	
Altura de la Órbita	35,28	4,49	34,84	2,407	
Longitud del Paladar	42,10	6,92	40,67	11,803	
Anchura del Paladar	35,72	9,33	35,14	6,807	
Altura Orbitoalveolar	40,43	13,92	36,63	10,441	**
Longitud Foramen Magnum	36,05	4,46	34,42	5,092	*
Anchura Foramen Magnum (1)	29,66	6,07	28,92	1,914	
Capacidad Craneana	1401,20	6445,09	1316,58	8780,65	**
Anchura Frontomalar	103,09	13,03	100,79	10,116	**
Anchura Bimaxilar Máxima	99,34	25,17	94,42	13,432	**
Anchura Biastérica	105,51	31,40	104,44	24,139	
Diámetro Nasion-Sphenobasion	71,11	7,981	68,96	8,212	*
Diámetro Alvéolo-Sphenobasion	68,82	24,48	64,14	19,859	**
Diámetro Basion-Gnation	105,20	33,13	99,99	19,455	**
Altura Nasion-Gnation	111,93	48,02	99,51	48,624	**
Anchura Maxiloalveolar	60,46	10,88	58,42	12,865	*
Longitud Maxiloalveolar	52,26	13,09	49,92	16,661	*
Curva Transversal	308,00	213,49	304,61	205,063	
Curva Horizontal	500,11	254,27	487,95	175,421	**
Curva Sagital Nasion-Bregma (1)	124,48	11,52	121,21	25,529	**
Curva Sagital Bregma-Lambda	126,32	29,86	122,89	41,115	*
Curva Sagital Lambda-Opistion	115,20	54,65	115,24	30,622	
Anchura Bicondílea	120,73	37,00	114,43	22,822	**
Anchura Bigoníaca	97,47	49,38	89,53	35,310	**
Longitud de la Mandíbula	103,51	22,03	100,61	31,625	
Altura de la Rama Montante	62,20	22,63	55,41	20,940	**
Altura Rama Montante Mínima	50,29	19,09	43,92	17,146	**
Anchura de la Rama Montante (2)	45,27	24,91	42,80	8,789	*
Anchura Mínima Rama Montante (1)	33,93	2,81	31,55	6,988	**
Altura Sinfisiana	33,24	6,69	30,43	7,515	**
Altura del Cuerpo Mandibular	29,95	10,34	27,68	6,686	**
Espesor Máximo Cuerpo Mandibular	15,31	5,86	14,34	4,556	
Ángulo Mandibular (Gonion) (2)	117,76	70,71	120,06	20,973	

(g) y ** rechazo de la hipótesis nula de igualdad entre los valores medios a los niveles 0,05 y 0,01 de probabilidad, respectivamente. (1) y (2) rechazo de la hipótesis nula de igualdad entre varianzas a los niveles 0,05 y 0,01 de probabilidad, respectivamente. Tomado de Quevedo, 1998.

a partir de estos estudios permitió disponer de una técnica numérica para la determinación del sexo en cráneos adultos para el norte de Chile (Varela y cols., 1991) basada exclusivamente en mediciones originales.

La variación etaria

Este constituye uno de los capítulos de la antropología biológica más rico en información, puesto que el crecimiento y el desarrollo constituyen temas de principal interés para el conocimiento de la biología de las poblaciones. Pero, por razones obvias, el cuerpo principal de trabajos se refiere a poblaciones modernas y a la descripción del proceso hasta la edad adulta para establecer los parámetros y la naturaleza del crecimiento y el desarrollo normal, como modelo de referencia para el diagnóstico preventivo de alteraciones debidas a diversos factores. Una obra clásica es el trabajo de McKern y Stewart (1957) (ver Capítulo 6).

En la década de 1920 se estableció que la cara humana continúa su crecimiento a una tasa menor después de la adultez, disminuyendo sus dimensiones en la ancianidad (Hellman, 1927). En particular se comprobó en poblaciones vivas que después de los 40 años crecen las dimensiones de la boca, de la nariz y de las orejas (Hrdliçka, 1936). La senilitud se pone de manifiesto por una disminución de las medidas de la cabeza, en especial las alturas, y un incremento de las anchuras, exceptuándose la altura nasal y el diámetro frontal mínimo (Goldstein, 1936).

Una mayor precisión en este tipo de observaciones se logra en estudios posteriores teniendo en cuenta cada sexo por separado. En individuos masculinos después de los 40 años se incrementan la altura facial total y superior; después de los 50, decrecen aquella dimensión y el ancho de la cabeza. A los 60 se observa un crecimiento de la anchura de la bóveda, la anchura de la cara y la altura de la nariz, y un decrecimiento del diámetro frontal mínimo. Con posterioridad disminuyen el diámetro bicigomático y bigoníaco. La anchura nasal parece incrementarse durante toda la vida, mientras que la altura de la cabeza disminuye (Hooton y Dupertius, 1951).

Otras observaciones realizadas en series masculinas y femeninas indican un incremento de las dimensiones generales de la cabeza con la edad, permaneciendo constantes el diámetro frontal mínimo y la anchura interorbitaria. En ambos sexos el diámetro bicigomático y bigoníaco crecen, igual que las dimensiones de la nariz. El comportamiento de las alturas es diferente según el sexo, mientras que en los hombres disminuyen, lo contrario sucede en las mujeres, posiblemente por alteraciones faciales debidas a la pérdida de piezas dentarias en aquéllos (Lasker, 1953). Similares comprobaciones se deben a Howells y Bleibtreu (1970), mientras que las observaciones de Baer (1956) no confirman completamente estos resultados. Esto último puede deberse a la diferente naturaleza de las muestras y a la posible variación entre generaciones implícita por tratarse de estudios transversales. En estudios de tipo longitudinal se comprobó que existen diferencias entre hombres y mujeres en cuanto a la finalización del crecimiento en la edad adulta. El tamaño de la cabeza y de la cara se incrementan en forma continua pero con ritmos diferentes de acuerdo con el sexo (Buchi, 1959).

Con respecto a los cambios esqueletales esperados con la edad, la mayor información proviene del análisis de imágenes radiográficas. El crecimiento craneofacial parece ser continuo durante toda la vida (Moore, 1955; Israel, 1968 y 1973). Se produce un remodelamiento de la silla turca, seno frontal y paredes craneales a una tasa aproximadamente el doble que la de la longitud del cráneo (Israel, 1977). Como ocurre en muchos casos, la comparación de resultados de otros autores es imposible por la diferente naturaleza de la muestra y del diseño experimental.

Los estudios de variación etaria en poblaciones prehistóricas sudamericanas son prácticamente inexistentes por la escasez de restos osteológicos de edades infantiles y juveniles en las colecciones disponibles. A pesar de ello se logró una aceptable aproximación en Pisagua (Cocilovo, 1995), en San Pedro de Atacama (Varela, 1997) y en Punta de Teatinos (Quevedo, 1998). En San Pedro de Atacama se demostró variabilidad morfológica significativa en algunas de las medidas empleadas en las fases adulto, maduro y senil (Cocilovo y cols., 1994). A diferencia de los rasgos métricos, los atributos no métricos presentan escasa variación con la edad. En efecto, en 76 ejemplares adultos, maduros y seniles de la colección Morro de Arica, se descubrió la invariancia de estos rasgos, con la única excepción del foramen palatino menor accesorio (Martino y Cocilovo, 1990), coincidiendo con resultados similares obtenidos en Pisagua (Cocilovo, 1995) y en materiales de Arica (Espoueys y Schiappacasse, 1997).

Hemos tomado a modo de ejemplo los datos sobre la longitud de huesos largos de la Tabla 2 el trabajo de Quevedo (1998) de Punta de Teatinos. A partir de esta información se puede apreciar claramente el proceso de crecimiento y desarrollo.

Tabla 2. PUNTA DE TEATINOS, Estadísticas longitud huesos largos niños, pruebas t y correlación bilateral.

		N	$\bar{x}$	s	t	gl	P	r
Húmero	D	43	125,4	48,7				
	I	49	124,7	50,3	0,239	91	0,811	1
Cúbito	D	43	112,2	41,6				
	I	40	111,8	38,4	1,369	83	0,175	0,999
Radio	D	47	104,5	39,7				
	I	44	94,7	35,8	1,582	91	0,117	0,999
Clavícula	D	33	62,8	20,9				
	I	23	69	19,9	1,173	51	0,246	0,996
Fémur	D	45	173,1	77,6				
	I	39	179,8	73,4	1,264	83	0,21	1
Tibia	D	41	153,9	65,8				
	I	42	146,5	64,7	1,456	83	0,149	1
Peroné	D	34	141,3	63,6				
	I	40	153,4	61,6	0,704	71	0,484	1

N: número de observaciones; $\bar{x}$: media; s: desvío estándar; t: prueba de diferencias entre medias derechas e izquierdas; g.l.: grados de libertad. Tomado de Quevedo, 1998.

La deformación artificial

La deformación artificial del cráneo humano es una conspicua práctica cultural, por la cual, empleando ciertas técnicas de modelado de la cabeza infantil, se obtiene una forma adulta característica. Este problema ha provocado un gran interés por parte de varios investigadores a través de toda la historia de la antropología física. En la zona de Arica se observó que el tipo anular es el único presente en el grupo Chinchorro, mientras que en El Laucho y en Alto Ramírez se encuentran los tipos anular, tabular oblicuo y pseudocircular. El Laucho presenta, además, deformación tabular erecta y frontal. La presencia del tipo tabular oblicuo en esta población hace suponer un contacto con el área altiplánica (Soto, 1974). Posteriormente se repite esta información haciendo mayores consideraciones. En efecto, se ha expresado que el tipo anular aparece primero en el período precerámico de Chinchorro, el que deriva más tarde al tipo oblicuo en Pisagua y, finalmente, a la deformación tabular erecta en varios cementerios tardíos, sin que ello implique la desaparición del tipo anular. Este último persiste a través de todos los períodos constituyendo en esta área una verdadera tradición. La diversidad posterior de tipos deformatorios está relacionada con una mayor interacción con grupos de tierras altas. La deformación craneana anular está asociada con el uso de turbantes hechos con cordeles de lana flojamente tejidos, algunos de los cuales fueron encontrados *in situ*, solos o con pequeñas almohadillas de lana u otra fibra, formando pequeños dispositivos empleados para ejercer presión en áreas específicas de la cabeza (Munizaga, 1980 y 1987). En Tiliviche 2, Standen y Núñez (1984) encuentran este mismo tipo de deformación, muy acentuada, en el 30% de los adultos y en el 88% de los niños. Nuevamente se postula que la mayor diversidad de tipos deformatorios estaría relacionada con una mayor interacción con poblaciones de tierras altas.

Con anterioridad se había reconocido en estos grupos dos tipos de deformación: la circular oblicua y la pseudocircular (Munizaga, 1964b y 1974). Si bien las características morfoscópicas podían inducir a tal dignóstico, el tipo de aparato deformador más probable (cintas o vendas) y la evidencia de una tradición general basada en la práctica del tipo circular, sugerían algunas dudas sobre la veracidad del diagnóstico del segundo tipo deformatorio. Cocilovo y cols. (1982), usando 73 variables métricas para describir ejemplares deformados circularmente y no deformados de la serie Morro de Arica, lograron explicar en forma global el severo efecto producido por este tipo deformatorio en el crecimiento y desarrollo craneano. Nuevos estudios realizados por Mendonça y Di Rienzo (1981-82), Mendonça y cols.. (1983) y Mendonça y cols. (1986), permitieron descartar el tipo pseudocircular y postular definitivamente la existencia en esta colección de los tipos circular erecto y circular oblicuo. Posteriormente, Di Rienzo y Cocilovo (1984), eligiendo las variables más indicadoras de los modelos deformatorios empleados, pudieron clasificar la muestra de Morro de Arica Uhle con éxito usando una técnica de análisis de agrupamientos (*cluster analysis*).

En el sitio Coyo Oriental (San Pedro de Atacama) se comprobó que 51% de los individuos presentaban una deformación de tipo tabular erecta, 7% circular y 42% sin deformación (Cocilovo y cols., 1994). En un trabajo posterior sobre

materiales de la localidad de Pisagua se llega a resultados similares que permiten discernir el efecto de distintos tipos deformatorios con respecto a los ejemplares normales, y se advierte sobre la dificultad del empleo de esta pauta cultural como marcador cronológico. También se establece que la disparidad de la información disponible producida por diversos autores sobre la distribución de la deformación craneana probablemente está originada en los errores de muestreo asociados con dificultades para su correcta identificación y en el escaso número de observaciones empleadas en muchos casos, todo lo cual sugiere la necesidad de realizar un estudio mucho más amplio de revisión de esta práctica cultural en el Norte de Chile (Cocilovo, 1995).

Ejemplificamos los principales efectos de la deformación artificial desde el punto de vista métrico, con el estudio realizado en el grupo de Pisagua (Cocilovo, 1995). En dicho estudio se evaluaron las diferencias entre los valores medios de cráneos normales y deformados de distintos tipos por un análisis de la varianza para una vía. Los datos fueron corregidos para los efectos edad, sexo y sitio (Tabla 3).

Tabla 3. PISAGUA. Deformación artificial. Resultados de las pruebas para diferencias entre valores medios entre individuos deformados de varios tipos y no deformados.

Variable	F		g.l.	Variable	F		g.l.
Longitud glabela-inion	3,7903	**	81	Anchura frontomalar	2,7567	*	80
Anchura máxima (1)	6,6833	**	81	Anchura bimaxilar máxima	0,1675		74
Altura basilobregmática	2,5046		69	Anchura biastérica (1)	0,3952		81
Altura poriobregmática (1)	2,3299		75	Diám. Nasion sphenob.	2,4830		79
Diám. Frontal mínimo	3,1180	*	80	Diámetro alvéolo sphenob.	0,0417		74
Diámetro frontal máximo	3,9549	**	80	Altura nasion gnation (1)	0,5482		44
Anchura bimastoidea	0,9536		77	Diámetro basion gnation	0,7568		47
Anchura bimastoidea máx.	2,2968		78	Anchura maxiloalveolar	0,4665		75
Anchura bicigomática	2,4687		78	Long. maxiloalveolar	0,5414		75
Altura del pómulo	0,6904		76	Curva transversal	3,5973	*	80
Anchura biauricular	2,6054	*	80	Curva horizontal por opist.	0,7516		81
Diámetro nasiobasilar	2,9900	*	71	Curva nasion bregma	2,3870		82
Diámetro alvéolobasilar	0,6266		68	Curva bregma lambda	0,5871		82
Altura nasioalveolar	0,0201		75	Curva lambda opistion	0,9563		74
Altura de la nariz	0.8085		75	Anchura bicondilea (1)	3,0651	*	49
Anchura apert. Pyiriformis	0,4115		76	Anchura bigoníaca	3,5905	*	50
Distancia interorb. Anterior	3,4764	*	81	Longitud mandíbula	0,4817		46
Anchura biorbitaria	3,2507	*	75	Altura rama montante	0,5377		51
Anchura de la órbita	0,1321		77	Altura min. rama montante	0,1881		51
Altura de la órbita	0,3340		76	Anchura rama montante	0,0097		51
Longitud del paladar	0,2778		75	Anch. min. rama montante	0,3516		51
Anchura del paladar	0,9060		76	Altura sinfisiana	0,7984		51
Altura órbitoalveolar	0,4782		76	Alt. cuerpo mandibular	2,3539		51
Longitud foramen magnun	0,4897		71	Espesor cuerpo mandibul.	0,5734		51
Anchura foramen magnun	0,3689		72	Ángulo (gonion)	0,5145		47

(g)Heterogeneidad de varianzas al nivel 0,05 de probabilidad. * = $p < 0,05$ y ** = $p < 0,01$;g.l.: grados de libertad. Tomado de Cocilovo, 1995.

En síntesis, en los materiales de Pisagua se pudo comprobar que el efecto de la deformación artificial influyó en la variación de la longitud y anchura del cráneo, de la curva transversal, de los diámetros frontales, anchura biauricular y diámetro nasiobasilar, mientras que en el esplacnocráneo se observan influencias en la distancia interorbitaria anterior y anchura biorbitaria, en la anchura frontomalar y bigoníaca.

En San Pedro de Atacama, Varela (1997) realizó un prolijo análisis de los efectos de la deformación tabular erecta y oblicua aportando las principales pruebas de las que disponemos en la actualidad sobre los cambios de forma del cráneo normal debidas a este tipo de práctica cultural para el Norte de Chile. De este trabajo hemos tomado los datos que se exponen en la Tabla 4.

Estos tipos deformatorios, comparados con los ejemplares normales, reflejan un efecto mayor en el neurocráneo que en el esplacnocráneo. En los ejemplares deformados se observa una disminución en la longitud anteroposterior y en la curva lambda-opistion, la cual se manifiesta asociada con un incremento en la anchura máxima, bimastoidea y biauricular, curva transversal y en el diámetro frontal máximo. En la cara los cambios ocurren a nivel de la anchura bicigomática, y de las alturas de la nariz y de la órbita, mientras que en la base del cráneo se produce un incremento en los diámetros alvéolobasilar y alvéolo-sphenobasion. En la Tabla 4 se advierte claramente que en general el efecto de la deformación tabular erecta produce una bóveda craneal más corta y más ancha que la tabular oblicua. En este último tipo deformatorio se desarrollan mucho más el ancho (anchuras bimastoidea y biauricular) y la longitud de la base del cráneo (diámetros alvéolobasilar y alvéolo-sphenobasion); en la región facial se incrementan las alturas orbitaria y nasal (Varela, 1997).

La paleodemografía

El estudio de las propiedades demográficas y genéticas constituye el capítulo central de la antropología biológica moderna, cuyo mayor desarrollo se verifica en poblaciones nativas contemporáneas. En éstas, se ha realizado un gran esfuerzo para la recuperación de información útil, destacándose una serie importante de trabajos, entre los cuales debemos citar los del equipo de Porto Alegre (Callegari y Salzano, 1979; Pérez Diez y Salzano, 1977; Salzano, 1980; Salzano y Callegari, 1979; Salzano y cols. 1980 a y b) y los del Programa Multinacional Andino de Salud y Genética (Mueller y cols. 1978; Schull y Rothhammer, 1990) y en Argentina Caratini y cols. (1996), Carnese (ms), Carnese y cols. (1975), Colantonio (1996) y Palatnik (1975; 1980). Aunque se dispone de mucho menor información para poblaciones antiguas, se han logrado resultados satisfactorios en las experiencias realizadas por Ubelaker (1974), Buikstra (1976), Quevedo (1976), Howells (1982), Benfer (1984), Kamps (1984), Moreno y cols. (1992), Saunders y Hoppa (1993), y Cocilovo (1995).

El antecedente más representativo de este tipo de estudios para la región es el trabajo de síntesis realizado por Moreno y cols. (1992), el cual posee una

Tabla 4. SAN PEDRO DE ATACAMA. Efecto de las deformaciones tabular erecta y oblicua. Estadísticos de posición, de dispersión y dócimas de diferencias entre valores medios.

Deformaciones	Tabular erecta			Tabular oblicua			No deformados			Diferencia entre medias		
Variables (mm,)	N	$\bar{X}$	s	N	$\bar{X}$	s	N	$\bar{X}$	s	F		g.l.
Longitud máxima	45	163,482	7,815	24	166,975	4,389	51	169,486	3,960	12,8561	**	117
Long, anteroposterior iniana	44	160,462	6,257	24	161,097	4,771	51	165,179	4,100	11,2999	**	116
Anchura máxima	45	145,620	5,957	24	144,613	6,129	51	140,495	4,364	11,8202	**	117
Altura basilobregmática	44	132,451	4,177	24	132,340	4,810	50	131,937	3,299	0,2415		115
Altura poriobregmática	43	115,965	3,982	24	115,629	4,114	49	114,436	2,801	2,3131		113
Diámetro frontal mínimo	45	90,595	3,686	24	88,865	3,697	51	89,259	3,732	2,2779		117
Diámetro frontal máximo	45	115,857	5,160	24	113,174	5,556	51	112,471	4,423	5,9224	**	117
Anchura bimastoidea	45	105,518	4,207	24	106,092	4,090	51	103,559	4,181	4,0980	*	117
Anch. bimastoidea máxima	45	125,538	4,854	24	125,408	3,930	51	123,412	4,061	3,3354	*	117
Anchura bicigomática	45	134,193	3,956	24	133,343	4,369	51	131,455	3,717	5,9595	**	117
Altura del pómulo	45	23,386	1,977	24	23,316	1,658	51	23,099	2,121	0,2697		117
Anchura biauricular	45	106,217	3,884	24	106,720	3,851	51	104,367	3,762	4,2232	*	117
Diámetro nasiobasilar	44	93,372	4,510	24	94,790	3,372	50	93,209	3,524	1,4955		115
Diámetro alvéolobasilar	43	91,763	4,251	23	93,742	4,787	49	90,827	3,828	3,8264	*	112
Altura nasioalveolar	44	69,622	2,757	24	69,946	3,236	50	69,557	3,660	0,0851		115
Altura de la nariz	44	49,310	1,968	24	50,360	2,182	50	48,974	2,134	3,6673	*	115
Anchura de la nariz	45	25,127	1,530	24	24,635	1,428	50	25,442	1,312	2,6323		116
Distancia inter. anterior	45	23,978	1,788	24	23,979	1,191	51	23,344	1,566	2,3386		117
Anchura biorbitaria	45	96,739	2,775	24	96,708	3,097	51	95,882	2,558	1,2949		117
Anchura de la órbita	45	37,829	1,152	24	38,269	1,547	51	37,951	1,244	0,9577		117
Altura de la órbita	45	34,242	1,390	24	35,167	1,459	51	34,885	1,052	5,0735	**	117
Longitud del paladar	45	40,024	2,494	24	40,650	2,339	50	40,004	2,458	0,6619		116
Anchura del paladar	45	36,242	2,499	24	35,913	2,138	51	35,901	1,972	0,3263		117
Altura órbitoalveolar	44	40,113	3,397	24	42,131	3,744	48	41,102	3,226	2,8293		113
Longitud foramen magnum	44	36,228	1,907	24	35,944	1,616	50	36,649	2,713	0,8889		115
Anchura foramen magnum	44	32,752	1,718	24	32,489	1,710	50	32,825	1,517	0,3454		115
Anchura frontomalar	45	102,267	2,964	24	101,965	2,864	51	101,118	3,091	1,8885		117
Anchura bimaxilar máxima	44	97,013	3,812	22	96,649	4,148	49	96,252	3,414	0,4710		112
Anchura biastérica	45	107,980	4,694	24	108,120	3,937	50	106,624	3,524	1,7051		116
Diám, nasion-sphenobasion	44	68,990	3,022	24	70,637	2,433	51	69,006	3,296	2,7558		116
Diám, alvéolo-sphenobasion	43	77,023	3,309	22	79,457	3,520	49	76,876	3,340	4,9594	**	111
Anchura maxiloalveolar	43	59,632	3,826	24	60,029	3,282	50	59,279	3,333	0,3824		114
Longitud maxiloalveolar	43	50,629	2,383	24	51,116	2,718	49	50,435	3,093	0,4965		113
Curva transversal	44	320,673	9,453	24	318,857	12,234	50	314,197	8,484	5,4406	**	115
Curva horizontal	45	496,949	11,194	24	502,649	10,677	51	500,076	8,376	2,5825		117
Curva nasion-bregma	45	120,477	5,329	24	121,197	4,043	51	122,254	4,566	1,6857		117
Curva bregma-lambda	45	115,007	7,362	24	112,445	6,094	51	116,690	7,466	2,8917		117
Curva lambda-opistion	44	110,385	7,685	24	111,807	6,456	51	114,187	6,696	3,5290	*	116

N: número de observaciones; $\bar{X}$: media; s: desvío estándar; F: prueba de diferencias entre medias; g.l.: grados de libertad; * y **: rechazo de la hipótesis nula a los niveles 0.05 y 0.01 de probabilidad. Tomado de Varela, 1997.

Tabla 5. Parámetros demográficos de varias muestras de Arica

Serie	Cronología	e_{xo}	EdMed	0-1	1-14	15-44	>45	ID	IF
Chinchorro	5810-1670 AC	24	50	9	18	71	2	41	50
Azapa	1300-500 AC	25	50	15	17	57	11	74	53
Alto Ramírez Temprano	500AC-400DC	32	60	0	14	69	17	46	30
Alto Ramírez Tardío	400-500DC	16	50	14	50	28	8	260	567
Cabuza	400-700DC	22	60	14	33	43	10	132	121
Tiwanaku	400-120DC	22	50	19	25	44	12	129	100
Maitas	700-1100DC	23	55	15	25	43	17	133	118
San Miguel	1000-1300DC	22	50	16	26	46	12	117	140
Gentilar	1200-1400DC	23	50	14	29	43	14	133	133
Arica actual	1987DC	58	85	6	3	19	72	757	233

Las líneas gruesas separan patrones demográficos: Arcaico, Arcaico Tardío, Andino y Moderno. e_{xo}: esperanza de vida al nacimiento, EdMed: edad media de la población, las columnas 5 a 8 son porcentajes de la población para las edades indicadas, ID: índice de dependencia (en %), IF: índice de fertilidad (en %). Tomado de Moreno y cols., 1992.

interesante propuesta asociada con la definición de los patrones demográficos Arcaico, Arcaico Tardío, Andino y Moderno.

Otro aporte más moderno se encuentra en un trabajo de evaluación realizado recientemente (Cocilovo y cols. ep) en distintas series de Chile y de Argentina, en el cual se comprueba que los valores de ex_o obtenidos se distribuyen desde 13,1 hasta 34,8 (Tablas 5 y 6) y las tasas brutas de natimortalidad abarcan el intervalo entre 29 % y 76 %. Entre los perfiles poblacionales calculados se comprueban situaciones dramáticas, las que seguramente se encuentran asociadas con el rápido proceso de extinción de la etnía Selk'nam (Misión La Candelaria, Tierra del Fuego), demostrando el fuerte impacto de la conquista y colonización, así como el efecto de las epidemias entre los años 1896 y 1898, lo que condujo que al finalizar el siglo XIX quedasen 783 Onas (García-Moro, 1992). En Tierra del Fuego es notable la diferencia entre las expectativas de vida al nacimiento entre una y otra misión (Tabla 7). Para poblaciones antiguas, pescadoras y agroalfareras, las estimaciones realizadas de ex_o se encuentran entre 20 y 33 años indicando en todos los casos un costoso proceso de supervivencia y de adaptación con los recursos y la tecnología disponible (Cocilovo y cols., ep). En Santa María (Catamarca, Argentina) se observan fluctuaciones bruscas de la población por el efecto de las epidemias de viruela y de sarampión que afectaron principalmente a la clase infantil (Casañas, 1966).

A grandes rasgos, las curvas de supervivencia para las poblaciones antiguas sudamericanas siguen el patrón indicado por la muestra de Gibson-Klunk utilizada como referencia, mientras que el comportamiento diferenciado para la muestra total de Pisagua y la correspondiente a Quitor 6 (San Pedro de Atacama) podría deberse a la escasa proporción de individuos muertos a edades tempranas, el correspondiente exceso para las edades tardías y la inexistencia de restos

Tabla 6. Paleodemografía. Localidades y designación de las muestras estudiadas

Localidad	N	Cronología	Referencias
Gibson-Klunk (EEUU)	528	50 aC-400 dC	Buikstra, 1976
Osario I, Nanjemoy Creek (EEUU)	132	1400 dC	Ubelaker 1974
Paloma (Perú)	168	5050-2650 aC	Benfer, 1984
Punta de Teatinos (Chile)	184	3000-2050 aC	Quevedo, 1976
Las Pirguas (Argentina)	79	660 dC	Baffi y Cocilovo, 1989
San Pedro de Atacama, Quitor 6 Tardío (Chile)	45	840-1240 dC	Costa-Junqueira, 1988
Pisagua, Muestra Total (Chile)	120	0-1400 dC	Cocilovo, 1995
Pisagua, Componente D (Chile)	57	0-300 dC	Quevedo y Cocilovo, 1995
Pisagua, Componente C (Chile)	41	700-1000 dC	Quevedo y Cocilovo, ep.
Santa María, Población Total (Argentina)	3552	1869-1895 dC	Casañas, 1966
Jujuy, Población Total (Argentina)	14269	1778 dC	Rasini, 1966
Blancura Centro (Argentina)	207	1991 dC	Carnese (ms)
Isla Dawson (Tierra del Fuego), Selk'nam	631	1889-1909 dC	García-Moro, 1992
La Candelaria (Tierra del Fuego), Selk'nam	612	1896-1924 dC	García-Moro, 1992

N: número de individuos de la muestra. Tomado de Cocilovo y cols., ep.

Tabla 7. Paleodemografía. Localidades y parámetros estimados

Localidades	e_{x0}	TBM	Población	
Gibson-Klunk (EEUU)	29,48	33,92	316,34	*
Osario I, Nanjemoy Creek (EEUU)	21,06	47,48	186,33	*
Paloma (Perú)	20,44	48,93	201,72	*
Punta de Teatinos (Chile)	23,11	43,26	90,06	*
La Pirguas (Argentina)	22,06	45,34	39,85	*
San Pedro de Atacama, Quitor 6 Tardío	25,61	39,05	28,05	*
Pisagua, Muestra Total (Chile)	27,09	36,91	142,32	*
Pisagua, Componente D (Chile)	32,72	30,56	42,30	*
Pisagua, Componente C (Chile)	25,06	39,90	25,55	*
Santa María, Población Total (Argentina)	17,07	58,59	2334,00	
Jujuy, Población Total (Argentina)	27,54	36,31	15117,00	
Blancura Centro (Argentina)	34,81	28,72	215,32	
Isla Dawson (Tierra del Fuego), Selk'nam	22,95	43,57	1449,33	
La Candelaria (Tierra del Fuego), Selk'nam	13,13	76,17	804,51	

e_{x0}: esperanza de vida al nacimiento; TBM tasa bruta de natimortalidad por mil; Población: (*) población estimada por Acsádi y Nemeskéri, (1970) y Ubelaker (1974). Tomado de Cocilovo y cols., ep.

de edades mayores a los 45 años. En lo que respecta a las poblaciones actuales, al compararlas con Gibson-Klunk, se advierten los estragos producidos por las epidemias antes mencionadas en los bruscos descensos de las curvas de supervivencia para La Candelaria y Jujuy (muestra total). Los datos disponibles para la misión de isla Dawson muestran una disminución casi constante de la supervivencia de los individuos hasta niveles reales de extinción de la población nativa (Cocilovo y cols. ep).

La evolución de la población

El interés por el estudio de la evolución de la población registra sus primeros antecedentes a nivel regional en tres trabajos realizados hace más de un cuarto de siglo. El primero de ellos es el estudio de una secuencia biocronológica encarado en el oasis de San Pedro de Atacama (Munizaga, 1964a), y el segundo explorando la variación geográfica de rasgos discretos craneanos sobre un área muy amplia (incluye sitios de Norteamérica, Perú y Chile), fue publicado por Soto y cols. (1975). Las técnicas empleadas incluyen cálculos de distancias fenotípicas, cronológicas y geográficas y los resultados son expresados por medio de un dendrograma. El tercero es otra publicación de esta misma autora (Soto, 1974), en la cual analiza el tipo físico de grupos de Arica y Valle de Azapa (Chinchorro, El Laucho y Alto Ramírez) empleando mediciones y rasgos no métricos. En este trabajo la autora postula la existencia de diferencias entre las series precerámicas y las de agricultura incipiente, aunque éstas no son suficientes para indicar una separación radical, y propone que dichas diferencias podrían ser explicadas por la presencia de una población altiplánica (Alto Ramírez) distinta de la población costera (El Laucho).

Años después, empleando también variables craneométricas y rasgos no métricos, se logra establecer efectivamente la primera secuencia biológica humana para Sudamérica, en base a una serie de muestras del valle de Azapa, con contextos y cronologías conocidos desde 4000 a.C. hasta 1450 d.C. Se comprobó, en base a distancias D^2 de Mahalanobis, una diferenciación gradual de las características morfológicas y una correlación de 0,90 de las mismas con las diferencias cronológicas entre pares de muestras, concluyendo que 80% de la variabilidad morfológica puede ser explicada por las diferencias temporales. Un patrón de variación muy semejante se obtuvo con rasgos discretos relevados en las mismas series osteológicas (Rothhammer y cols., 1982; Rothhammer y cols., 1984).

El análisis de la información craneométrica de Arica (Rothhammer y cols., 1981, 1983, 1984) demostró la existencia de un cambio gradual de la forma del cráneo, aunque no de tamaño. Al comparar estas colecciones con otras del altiplano boliviano y del Perú, resultó evidente que la influencia cultural altiplánica detectada por los arqueólogos en la fase Alto Ramírez (Santoro 1980) fue acompañada por flujo de genes y miscegenación étnica. El estudio de Camarones 14 y Morro de Arica sugirió que ambas muestras pueden ser consideradas como pertenecientes a la misma entidad biológica asociada con grupos arcaicos adaptados

al medio costero (Cocilovo y Rothhammer, 1984). Sin embargo, un estudio craneométrico posterior sobre materiales de distintos períodos de Arica demuestra una continuidad biológica entre los grupos que sustentan el desarrollo de los períodos Arcaico y Formativo y la diferenciación de estos últimos de los del Período Intermedio Tardío, mientras que, en ese mismo trabajo, con rasgos discretos no fue posible encontrar pruebas de diferencias marcadas entre dichos grupos desde el punto de vista cronológico (Guillén, 1992). Por esta razón, la información así lograda permite aceptar en general la existencia de una única entidad biológica que se desarrolló en el tiempo sin el impacto de corrientes migratorias de las tierras altas.

En un trabajo más detallado empleando un diseño libre de los posibles efectos de la edad, el sexo y la deformación, se analizó la variabilidad geográfica y cronológica en forma conjunta de una serie de rasgos discretos entre muestras de Arica y de Pisagua, comprobando que 15 de ellos presentaban una distribución significativamente diferente a la esperada (Martino y Cocilovo, 1990). Uno de los hechos de mayor relevancia por el escaso intervalo temporal involucrado fue la comprobación efectiva de variación cronológica entre los distintos períodos agroalfareros de San Pedro de Atacama basado en el hallazgo de diferencias estadísticamente significativas en 11 variables craneométricas (Cocilovo y Varela, ep; Varela, 1997).

Un gran esfuerzo fue realizado en las últimas dos décadas para tratar de establecer el origen y desarrollo de la población a nivel regional. En efecto, empleando variables craneométricas se analizaron las relaciones biológicas entre un conjunto de muestras sudamericanas (Rothhammer 1987; Rothhammer y cols., 1986; Rothhammer y cols., 1989), y se hacen inferencias sobre posibles corrientes migratorias continentales. El poblamiento de Chile es explicado a partir de una serie de eventos migratorios, proponiéndose una hipótesis según la cual la región andina fue habitada por primera vez entre 6000 y 8000 años a.P. por una corriente que en las tierras altas sureñas se habría separado en dos, dirigiéndose una de ellas al sur de Chile y la otra hacia el NO argentino, en dirección a Brasil, Pampa, Patagonia y Tierra del Fuego. Alrededor de los 4000 años a.P., otra corriente se habría desplazado desde Venezuela a lo largo de la costa brasileña, incluyendo una ruta por el río Amazonas que une la costa atlántica con la región andina (Rothhammer y cols., 1986). Coincidiendo con una revisión arqueológica y cultural realizada por Rivera (1975), una década después se produce un estudio de la información biológica y cultural disponible que parece apoyar la idea de contactos con tierras bajas (cuenca Amazónica) para explicar el origen de la cultura Chinchorro (Rivera y Rothhammer, 1986).

El empleo histórico del índice craneano horizontal para establecer relaciones biológicas e interpretar el poblamiento sin un conocimiento sobre los factores que influyen en su distribución condujo a Martí y Rothhammer (1987) al estudio de su variación con respecto a algunas variables ambientales, encontrando que la relación entre este índice y la antigüedad de los sitios no es estadísticamente significativa, y que factores como la altura y sus efectos conco-

mitantes son responsables de un porcentaje importante de su variación, invalidando en parte su uso como indicador de parentesco poblacional. En este trabajo no se tuvo en cuenta el efecto de la deformación artificial del cráneo que altera aún más la expresión de muchas variables neurocraneanas y principalmente la longitud y anchuras máximas.

La exploración de las relaciones biológicas a nivel regional y local condujo a la propuesta de una hipótesis de trabajo conectando varias poblaciones de la llamada Área Centro Sur Andina. En una experiencia realizada con muestras de Perú, Chile y Argentina, empleando una matriz de valores D^2 y una técnica particular de análisis de agrupamientos, se propuso un diagrama árbol a partir del cual se explicaron las relaciones más probables y el origen de varias series locales. Considerando a un grupo peruano como Paucarcancha como ancestro común, se observó el desarrollo de dos grandes conjuntos separados por la cordillera andina: poblaciones chilenas por un lado y argentinas por el otro. El primer grupo se subdividió con claras interrelaciones entre los desarrollos biológicos en las áreas del valle de Azapa, San Pedro de Atacama y Norte Semiárido. El segundo agrupamiento ilustró las relaciones entre muestras del altiplano sur y el oasis de San Pedro de Atacama. En conclusión, un proceso de transformación gradual de los grupos arcaicos habría llegado a conformar varias entidades biológicas locales, tales como las de la costa de Arica y el Valle de Azapa, o como Pisagua y San Pedro de Atacama. Estos dos últimos desarrollos se encuentran estrechamente asociados entre sí y con poblaciones del Norte Semiárido durante los períodos arcaico tardío y agrícola (Cocilovo y Rothhammer, 1990 y 1991).

En trabajos recientes en Arica se confirmaron nuevamente resultados anteriores referidos a la existencia de una alta correlación entre distancias morfológicas (en base a rasgos métricos y no métricos) y cronológicas. En efecto, entre el 70% y el 80% de la variación puede ser explicada por una función de las diferencias cronológicas (en número de generaciones) producida por el desarrollo de un proceso dispersivo regulado por la acción de la migración. En este trabajo se advierte que la pérdida de variabilidad genética, por un incremento del parentesco local, estuvo contrarrestada principalmente por el aporte migratorio desde fuera de la subárea (Cocilovo y Rothhammer, 1996a y b). Estas experiencias fueron corroboradas posteriormente en el trabajo de Cocilovo y Varela (ep) y por Cocilovo y Rothhammer (1999).

En la serie biocronológica de Arica se comprobaron ciertas tendencias temporales asociadas a las transformaciones experimentadas por el aparato maxilodentario (Rosales de Diego, 1984 y Rothhammer y Rosales, 1990). Para su explicación se avanzan tres posibles hipótesis basadas en que dichas transformaciones habrían resultado de: 1) una adaptación temporaria a requerimientos funcionales diferentes, 2) un proceso microevolutivo por selección natural, o 3) un proceso dispersivo. Retomando este tema, Cocilovo y Rothhammer (1999) expresan que las tres hipótesis son igualmente probables y pueden ser integradas en una única explicación, ya que el fenotipo maxilodentario es el resultado de la interacción de factores tanto ambientales como genéticos: una parte de la variación fenotípica puede

ser explicada por cambios en el desarrollo de los individuos dependientes de la naturaleza de la dieta y de su particular modo de vida, mientras que la otra parte asociada con determinantes genéticos específicos puede haber estado sujeta a la acción de la selección, de la migración y de la deriva.

A este nivel es necesario hacer algunos comentarios con respecto a la hipótesis de la selección natural antes mencionada. Si pensamos en la existencia de una población local que recibe la influencia de migraciones desde los mismos grupos provenientes del interior de valles, quebradas o el altiplano, el efecto sobre el fenotipo medio ancestral simularía la acción de la selección, y este oscilaría en el tiempo en la forma observada en Arica (Rothhammer y cols., 1982; Cocilovo y Rothhammer, 1996a y b; Rosales de Diego, 1984; Cocilovo y Varela ep), en Pisagua (Cocilovo, 1995) y en San Pedro de Atacama (Varela, 1997). En las fases intermedias siempre se comprueba un incremento de los valores medios y de las varianzas, importes estadísticos que al final del registro tienden a regresar al valor ancestral.

Por otra parte, la hipótesis de selección como la influencia localizada o generalizada de la dieta sobre el sistema maxilodentario sólo podría ser aceptada como resultado de una respuesta correlacionada de otros efectos sobre la aptitud de un determinado fenotipo. Más oportuno resulta pensar en cambios globales del modo de vida vinculados con una economía de producción, un sistema de intercambio más amplio que permitió la captación de mayores recursos y una dieta con nuevos productos alimenticios. Estos cambios se dieron en ciertas áreas asociados con un incremento del crecimiento demográfico, un mayor tamaño de la familia, un mejor cuidado de la prole y, tal vez, diferentes pautas de apareamiento. El registro del Valle de Azapa sin dudas refleja estos eventos y la interacción con distintos grupos del Área Andina Centro Meridional.

Las comprobaciones de las investigaciones antes mencionadas permiten concluir que la historia biológica del norte de Chile es el resultado de varios procesos microevolutivos producidos dentro y fuera del área, a través de los milenios, en el que las migraciones de amplio rango y la interacción entre localidades debieron compensar parcialmente los efectos de la deriva y de la selección durante la colonización de nuevos ambientes (Cocilovo, 1995).

En el Norte Semiárido de Chile se realizó un estudio con el objeto de aportar mayor información sobre las relaciones propuestas anteriormente por Quevedo y cols. (1985). Se empleó un diseño con 20 variables craneométricas basado en la comparación de los materiales clasificados de acuerdo con la cultura y con el período cronológico conformando varias muestras conglomeradas, y se llegó a establecer que el grupo de Punta Teatinos, perteneciente al Arcaico III, fue probablemente el que originó a El Molle, ancestro más probable de la entidad conocida como Diaguita, la cual a su vez constituye un desarrollo regional (Strange, 1989; Strange y cols., 1991).

Posteriormente, una visión más amplia y generalizada del proceso microevolutivo en esta subárea y en la Central es obtenida por Quevedo y Cocilovo (1998). En efecto, analizando la distribución multivariada de la morfología craneana se confirmaron las expectativas anteriores. A partir de un análisis de componentes canónicos se concluye que el proceso en ambas regiones fue

similar comenzando a partir del arribo de grupos fundadores asociados con una economía de caza y recolección costera, los cuales fueron evolucionando gradualmente por la acción de la deriva y de la migración entre regiones y desde regiones más distantes. El grado de aislamiento de las poblaciones asociadas con cada subregión fluctuó en el tiempo. Se nota una mayor interacción biosocial entre miembros de la cultura El Molle y Llolleo, la cual se interrumpe con la configuración de los complejos Diaguita en el norte y Aconcagua en el sur, experimentando la población un aislamiento parcial que se continúa hasta la formación de la Tradición Agroalfarera Tardía en la subárea Central. Quedó aclarado que los grupos del Período Histórico son producto de la evolución de entidades locales próximas. Estos resultados concuerdan en general con los obtenidos por Quevedo y cols. (1985) y Strange y cols. (1991) para el Norte Semiárido.

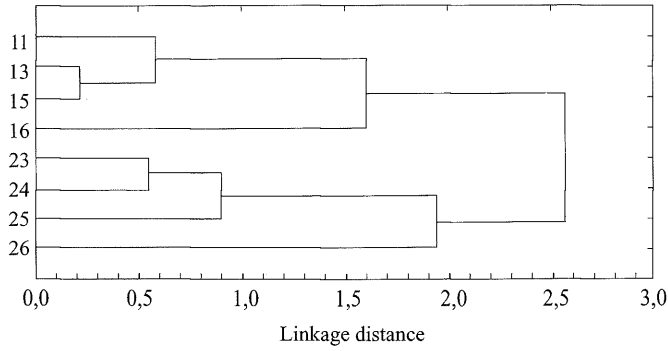
En los últimos años se ha realizado un trabajo considerable dedicado a poner al día la antropología biológica de Chile mediante el desarrollo de tres grandes proyectos de investigación (Quevedo y cols., ms; Espoueys y cols., ms y Costa y cols., ms). Una visión aproximada de los materiales de estudio que representan a grandes rasgos las principales etapas de la historia evolutiva de las poblaciones nativas antiguas de Chile aparecen en las Figuras 2 hasta la 5.

Un esquema explicativo del proceso microevolutivo experimentado por la población nativa de Arica y Valle de Azapa se representa por la distribución normal bivariada de los valores discriminantes canónicos obtenidos a partir de 18 variables craneométricas observadas en 256 individuos (Cocilovo y cols., ep). El hecho más relevante es la configuración en el curso del proceso microevolutivo de dos entidades biológicas afincadas, una en la costa y otra en el valle, que interactuaron a lo largo de más de diez milenios de historia pero mantuvieron su individualidad fenotípica hasta el final. Los estudios realizados por Varela y Cocilovo (ms) reflejan claramente en ambas zonas con el correr de las generaciones la formación de dos modelos diferentes de evolución del parentesco. Estos modelos se aprecian en la Figura 1, en la cual se representa un diagrama árbol construido con valores D^2 de Mahalanobis entre muestras de períodos equivalentes de la costa y del valle. Las principales conclusiones del citado trabajo pueden sintetizarse de la siguiente forma: 1) En el Intermedio Temprano no existen diferencias entre la costa y el valle, configurando una única unidad biológica que se proyecta en el Período Medio del valle, 2) En ambas regiones se produce un incremento gradual del parentesco dentro del grupo moderado por eventos migratorios, 3) En la costa, el mayor parentesco promedio dentro del grupo indica que la población pescadora vivió más aislada sufriendo un proceso dispersivo mayor, 4) Los pastores y agricultores del Intermedio Temprano derivan de la población arcaica tardía con aporte migracional externo (Varela y Cocilovo, ms).

De acuerdo con las observaciones realizadas por Varela (1997) "...se destaca que la tasa de microevolución calculada para San Pedro de Atacama es seis veces mayor que la del Valle de Azapa, y la de Pisagua es dos veces mayor que la de San Pedro de Atacama. Teniendo presente el intervalo temporal considerado en cada localidad en número de generaciones para el Valle de Azapa (280), San

Figura 1

Costa de Arica y Valle de Azapa.
Diagrama basado en el agrupamiento de muestras de distintos períodos.



Nota: 11: Arcaico Tardío Costa, 13: Intermedio Temprano Costa, 15: Intermedio Tardío Costa, 16: Tardío Costa; 23: Intermedio Temprano Valle, 24: Medio Valle, 25: Intermedio Tardío Valle y 26: Tardío Valle.

Pedro de Atacama (49) y Pisagua (48), el proceso dispersivo fue más rápido en Pisagua, seguido por San Pedro de Atacama, mientras que el más lento fue el del Valle de Azapa. Naturalmente, la asociación existente entre esta tasa y el número de generaciones está relacionada con la propia historia de cada grupo en cuanto al intervalo temporal y a la magnitud del aislamiento o de la interacción con otros grupos de la región". Cocilovo y Rothhammer (1999), coincidiendo con los resultados del trabajo anterior, explican que los modelos microevolutivos hasta el momento conocidos para el Área Centro Sur Andina indican la ocurrencia de procesos discretos experimentados en biotopos particulares, pues se comprueban tasas que expresan distintas velocidades, con las cuales cada sistema se aproxima al equilibrio. En todos los casos la acumulación de parentesco local se encuentra regulada por el efecto de la migración entre áreas próximas o desde regiones más distantes.

Hoy se acepta que las relaciones y afinidades biológicas establecidas entre las distintas muestras del Norte de Chile son producto de un amplio proceso evolutivo experimentado en los últimos diez milenios por un conjunto de subpoblaciones. Cocilovo y cols. (ep) expresan que "...dicho proceso puede ser explicado pensando en la existencia de una población arcaica temprana en el Área Centro Sur Andina y su diferenciación temporal y espacial a través de su estructuración producida por la acción de factores tales como la deriva, la migración y la selección. En este proceso deben considerarse además el efecto fundador inicial, el tamaño efectivo por generación, y la posible existencia de pautas específicas de apareamiento dentro de fases y dentro de la subárea. Así, con el correr del tiempo estos factores condicionaron y determinaron la distribución de las frecuencias génicas y de los genotipos

asociados con los caracteres cuantitativos. Así, una localidad determinada se llega a diferenciar del resto por una singular combinación de genotipos producto de una historia particular y por la respuesta adaptativa a las restricciones ambientales durante el desarrollo de los individuos...".

REFERENCIAS

ACSADI G. Y J.NEMESKERI. History of Human Life Span and Mortality. Akademiai Kiado. Budapest, 1970.

BAER M. Dimensional changes in the human head and face in the third decade of life. Am.J.Phys. Anthrop. 14:557-575, USA, 1956.

BAFFI E.I. Y COCILOVO J.A. Evaluación del impacto ambiental en una población prehistórica: el caso de Las Pirguas, Salta, Argentina. Revista de Antropología 48:39-43, Buenos Aires, 1989.

BENFER A. The Challenges and Rewards of Sedentism: The Preceramic Village of Paloma, Perú. In M.N. Cohen and G.J. Armelagos eds: Paleopathology at the Origins of Agriculture. Academic Press, pp. 531-558, 1984.

BUCHI E. Andergen der Koperform beim erwachsenen Memschemi eimi Unterschung mach der Individual Methode. Anthropologische Forschunfen Anthropologischen Besellschaft in Wien 1:1-44, 1959.

BUIKSTRA J. Hopewell in the Lower Illinois Valley: a regional study of human biological variability and prehistoric mortuary behavior. Northwestern Univ. Archaeol. Program. Sci.Pap. vol. 2, 90 pp, 1976.

CALLEGARI JACQUES S.M. Y SALZANO F. Demography and Genetics of the Krahó and Gorotire Indians of Brazil. Journal of Human Evolution, 8: 513-522, 1979.

CARATINI A.L., INGOLD L., CROGNIER E. Y CARNESE F.R. Demografía genética de la población mapuche de Villa Obrera, General Roca, provincia de Río Negro. Revista Argentina de Antropología Biológica 11:57-68, 1996.

CARNESE F.R., SÁNCHEZ E., GRIANTA M.L. Y PALATNIK M. Antropología y Cultura. Barbieri F. y Legname A. eds.: En Progresos en Biología, Genética de la Población Toba del Chaco Argentino, Tucumán, 1975.

CARNESE F.R. MS Estudio antropológico, demogenético y biomédico nutricional en comunidades aborígenes actuales de Argentina. Informe mecanografiado presentado a CONICET PID 88/90 en 1991.

CASAÑAS O. La población de Santa María, Catamarca, entre los censos nacionales de 1869 y 1895, Anuario Instituto de Investigaciones Históricas, Rosario, 1966.

COCILOVO J.A. Dimorfismo sexual y deformación craneana artificial en Patagones de Chubut. Actas II Simp. Internacional Ciencias Morfológicas:633-642. Córdoba, 1973.

COCILOVO J.A. Estudio de dos factores que influencian la morfología craneana en una colección andina: el sexo y la deformación artificial. Rev.Inst.Antrop. 3°S, 2:197-212. Tucumán, 1975.

COCILOVO J.A. Estudio de dos factores que influyen en la morfología craneana en una colección patagónica: el sexo y la deformación artificial. Arquivos Ant. E Antrop. 3(3):113-141 Rio de Janeiro, 1978.

COCILOVO J.A. Biología de la Población Prehistórica de Pisagua. Continuidad y Cambio Biocultural en el Norte de Chile. Tesis Doctoral, Facultad de Cs. Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, 1995.

COCILOVO J.A., F. Rothhammer, S. Quevedo y E. Llop. 1982. Microevolución en Poblaciones Prehistóricas del área andina. 3. La población del Morro de Arica. Craneometría. Rev. U.N.R.C. 2(2):91-111 Río Cuarto, Argentina, 1982.

COCILOVO J.A., H.H. VARELA Y S. QUEVEDO. La deformación artificial del cráneo en la población prehistórica de San Pedro de Atacama, Chile. Chungará. Universidad de Tarapacá, Arica, 1994.

COCILOVO J.A., VARELA H.H., ESPOUEYS O. Y V. STANDEN. El Proceso Microevolutivo de la Población Nativa Antigua de Arica, Eds. B. Arriaza y C. Santoro, Actas III Congreso Mundial de Estudios Sobre Momias, Arica, Chile (en prensa).

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. Relaciones y afinidades biológicas del grupo humano de Camarones 14. En: Descripción y análisis interpretativo de un sitio arcaico temprano en la quebrada de Camarones. V. Schiappacasse y H.Niemeyer (eds.), Publicación Ocasional del Museo Nacional de Historia Natural. Santiago, 1984.

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. Paleopopulation biology of the southern Andes: craniofacial chronological and geographical differentiation. Homo 41(1):16-31, 1990.

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. Variación craneométrica de las poblaciones prehistóricas del área andina meridional. Actas de XII Congreso Nacional de Arqueología Chilena. Temuco, pp. 115-129, 1991.

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. El valle de Azapa en el norte de Chile. Análisis de un modelo biocronológico para establecer la estructura de la población. Manuscrito presentado en el I Congreso de la Asociación Lationamericana de Antropología Biológica, 1996a.

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. Methodological approaches for the solution of ethnohistorical problems: Bioassay of Kinship in Prehistoric Populations of Arica, Chile. Homo, 47/1-3: 177-190, G. Fischer, Stuttgart, Alemania, 1996b.

COCILOVO J.A. Y F. ROTHHAMMER. Microevolución morfológica y extinción del parentesco en asentamientos humanos prehistóricos del Valle de Azapa, Chile, Revista Chilena de Historia Natural 72:213-218, Chile, 1999.

COCILOVO J.A. Y M.V. ZAVATTIERI. Biología del Grupo Prehistórico de Coyo Oriental (San Pedro de Atacama, Norte de Chile): II Deformación Craneana Artificial. Estudios Atacameños, 11:135-143, Universidad del Norte, Chile, 1994.

COCILOVO J.A., ZAVATTIERI M.V. Y M.A. Costa Junqueira. Biología del Grupo Prehistórico de Coyo Oriental (San Pedro de Atacama, Norte de Chile): I Dimorfismo Sexual y Variación Etaria, Estudios Atacameños, 11:121-134, Universidad del Norte, Chile, 1994.

COCILOVO J.A. Y H.H. VARELA. Variación Morfológica, Estructura Canónica y Bioensayos de Parentesco, Chungará, Universidad de Tarapacá, Arica, Chile (en prensa).

COCILOVO J.A., VALDANO S.G. Y VARELA H.H. Estimación de Parámetros Demográficos en Poblaciones Nativas Antiguas y Contemporáneas, Revista Argentina de Antropología Biológica, Buenos Aires (en prensa).

COLANTONIO S.E. Análisis histórico demográfico de un semiaislado en la provincia de Córdoba. Revista Argentina de Antropología Biológica 11:69-85, 1996.

COSTA-JUNQUEIRA M.A., W.A. NEVES Y R. BARTOLOMUCCI. Trauma y estrés cotidiano en San Pedro de Atacama, norte de Chile. Manuscrito sometido a Chungará. Universidad de Tarapacá, Arica, 1998.

COSTA-JUNQUEIRA M.A., J.A. COCILOVO Y S. QUEVEDO. Patologías óseas, traumas y otros atributos en el grupo arcaico de Morro de Arica, Norte de Chile. Manuscrito aceptado para publicación en Actas del IV Congreso Mundial de Estudios sobre Momias. Arica, 1998a.

COSTA-JUNQUEIRA M. A., S. QUEVEDO K., J. A. COCILOVO Y A. LLAGOSTERA M. MS. El Hombre Arcaico Costero: Su Biodiversidad y Bioadaptación, Informe Final, Proyecto FONDECYT 1960169, Santiago, 1996-1998.

COSTA-JUNQUEIRA M.A. Y S. QUEVEDO. La bioantropología de sepultamientos arcaicos de la Cultura Huentelauquén. Manuscrito presentado en el XIV Congreso Nacional de Arqueología Chilena. Copiapó. Ep, 1997.

COSTA-JUNQUEIRA M.A. Reconstitución física y cultural de la población tardía del cementerio de Quitor 6 (San Pedro de Atacama). Estudios Atacameños 9:99-126, 1988.

DI RIENZO J.A. Y J.A.COCILOVO. El análisis del material osteológico. Aplicación de una técnica objetiva de clasificación. Rev. UNRC 41 (1):57-74. Río Cuarto, 1984.

ERICKSEN M.F. Antropología física de restos óseos encontrados en La Herradura, Guanaqueros. Cultura del anzuelo de conchas. Boletín del Museo Arqueológico de La Serena 11:15-39, 1960a.

ERICKSEN M.F. Antropología física de restos óseos encontrados en cementerios pertenecientes a la Cultura El Molle. Boletín del Museo Arqueológico de La Serena 11:42-52, 1960 b.

ESPOUEYS O. Y V. SCHIAPPACASSE. Estudio Comparativo Cultural y Biológico De Grupos Del Periodo Intermedio Tardío del Valle de Azapa. Informe Final, Proyecto FONDECYT (1960113), Museo Nacional de Historia Natural, Universidad Nacional de Río Cuarto, Santiago, Chile 1996-1997.

GARCÍA-MORO C. Reconstrucción del Proceso de Extinción de los Selknam a través de los Libros Misionales. Ans. Ins. Pat, Ser.Cs. Hs., 21: 33-46, Punta Arenas, Chile, 1992.

GOLDSTEIN M. Changes in dimensions and forms of the face and head with age. Am. J. Phys. Anthrop 22:37-89, 1936.

GUILLEN S. The Chinchorro Culture: Mummies and Crania in the Reconstruction of Preceramic Coastal Adaptation in the South Central Andes. Tesis Doctoral. Universidad de Michigan, 1992.

HALL R. Sexual dimorphism in Homo sapiens, Academic Press, 1982.

HELLMAN M. Changes in the human face brougth about development. Int. J. Orthod. 13:475-516, 1927.

HOOTON E. Y C. DUPERTIUS. Age changes and selective survival in Irish males. Am. Soc. Phys. Anthrop. Stud., Phys. Anthropol 2, Wernner-Green Found, New York, 1951.

HOWELLS N. Village Composition Implied by a Paleodemographic Life Table: The Libben Site, Am. J. Phys. Anthrop., 59 3:263-270, New York, 1982.

HOWELLS W.J. Y H. BLEIBTREU. Hutterite age differences in body measure. Paper Peabody, Mus. Am. Archaeol. Ethnol., 57(2), 1970.

HRDLIÇKA A. Growth during adult life. Proc. Am. Phil. Soc. 76:847-897, 1936.

HUSS-ASHMORE R., A.H. GOODMAN y G.J. ARMELAGOS. Nutritional inference from paleopathology. Advances in Archaeological Method and Theory 5:395-474, 1982.

ISRAEL H. Continuing growth in the human cranial skeleton. Arch. Oral Biol. 13:133-138, 1968.

ISRAEL H. Age factor and the pattern of change in cranio facial structures. Am. J. Phys. Anthrop. 39:111-128, 1973.

ISRAEL H. The dichotomus pattern of craniofacial expansion during aging. Am. J. Phys. Anthrop.47:47-52, 1977.

KAMPS J.E. Paleodemografía del Cementerio de Camarones 14. En Sciaccapacase V. y Niemeyer H. eds: Descripción y Análisis Interpretativo de un sitio Arcaico Temprano en la Quebrada de Camarones. Publicación Ocasional, N° 41, Mus. Nac. Hist. Nat., pp. 163-172, Santiago, Chile, 1984.

KEEN J.A. A study of the differences between male and female skulls. Am. J. Phys. Anthrop. 8:65-79, USA. 1950.

LASKER, G. The age factor in bodily measurement of adult male and female Mexicans. Hum. Biol. 25:50-63, 1953.

MARTI I. Y F. ROTHHAMMER. Variación del índice craneano en Sudamérica: contribuciones cronológicas, altitudinales y climáticas. Chungará 18:181-187. Universidad de Tarapacá, Arica, 1987.

MARTINO A.L., M.CASTRO Y S.QUEVEDO. La distribución de atributos morfológicos según el sexo, la edad y la deformación artificial en una muestra de la población de Morro de Arica (300 a.C.). Antropología Biológica 1(1):33-47. ALAB. Santiago, 1991.

MARTINO A.L. Y J.A.COCILOVO. El uso y la importancia de los atributos morfológicos. II Comparación de dos grupos de la costa norte de Chile (Morro de Arica y Pisagua). Estudios de Antropología Biológica (V Congreso de Antropología Física Juan Comas. 1989). México, 1990.

MCKERN T. Y T. STEWART. Skeletal age changes in young american males. Technical Report EP-45 Headquarters Quatermaster Research and Development Command Natrick, Mass. USA, 1957.

MENDONÇA O. Y J.A.DI RIENZO. La deformación craneana artificial de la serie masculina de Morro de Arica (Chile). Segunda parte. Rel.Soc.Arg.Antrop. 14(2):49-66. Buenos Aires, 1981-82.

MENDONÇA O., J.A.DI RIENZO Y M.A.BORDACH. La deformación craneana artificial en la serie masculina de Morro de Arica (Chile). Primera parte. Rev. U.N.R.C. 3(1):27-40. Río Cuarto. Argentina, 1983.

MENDONÇA O., M.A.BORDACH Y J.A.DI RIENZO. La deformación craneana artificial en la serie femenina de Morro de Arica (Chile). Primera parte. Runa 16:85-102. Buenos Aires, 1986.

MOORE S. Hiperostosis cranii. Ch. C. Thomas, Springfield, III, chapter 1, pp. 14-15, 1955.

MORENO R., ROTHHAMMER F. Y ASPILLAGA E. Paleodemografía en Momias de Poblaciones Prehispánicas de Arica. Rev. Med. Chile, 120: 735-740, Chile, 1992.

MORENO R., F. ROTHHAMMER Y E. ASPILLAGA. Epidemiología de poblaciones prehispánicas de Arica, Chile. Bol. Soc. Esp. Antrop. Biol. 14:53-62, 1993.

MUELLER W.H., SCHULL V.N., SCHULL W.J., SOTO P. Y ROTHHAMMER F. A multinational Andean Genetic and Health Program: Growth and development in an hypoxic environment. Annals of Human Biology, 5 4: 329-352, 1978.

MUNIZAGA J. Deformación cefálica intencional y huesos wormianos. Notas del Centro de Estudios Antropológicos II: 14-20, 1957.

MUNIZAGA J. Región Supraorbitaria. Revista Antropológica, I:43-54, Universidad de Chile, 1963.

MUNIZAGA J. Deformación cefálica intencional. Antropología II (2):5-18, 1964a.

MUNIZAGA J. Comparación de poblaciones precolombinas del Norte de Chile. Antropología II, vol. II. Universidad de Chile.

MUNIZAGA J. 1964c. Deformación cefálica intencional (Análisis). Revista del Centro de Estudios Antropológicos II (2): 5-18, 1964b.

MUNIZAGA J.R. Informe preliminar sobre restos óseos precolombinos de la provincia de Coquimbo. III Cong. Int. Arq. Chil., pp. 216-217, Santiago, 1964c.

MUNIZAGA J. Deformación craneana intencional en San Pedro de Atacama. Actas V Cong. Nac. Arq., pp. 129-134, La Serena, Chile, 1969.

MUNIZAGA J. Síntesis de la Antropología Física del norte chico. Actas del VI Congreso de Arqueología Chilena. Boletín de Prehistoria, Número Especial: 345-350, 1972-73.

MUNIZAGA J. Deformación craneal y momificación en Chile. Anales de Antropología 11:329-336, 1974.

MUNIZAGA J. Intentional cranial deformation in the pre-Columbian populations of Ecuador, American Journal of Physical Anthropology 45:687-694, 1976.

MUNIZAGA J. Esquema de la Antropología Física del norte de Chile. Chungará 7:124-136. Universidad de Tarapacá, Arica, 1980.

MUNIZAGA J. El arcaico en Chile. Chungará 16-17: 107-113. Universidad de Tarapacá, Arica, 1986.

MUNIZAGA J. Deformación craneana intencional en América. Revista Chilena de Antropología 6:113-147, 1987.

PALATNIK M. Demografía: Parámetros de implicancia genética. Barbieri F y Legname A eds: En Progresos en Biología, Genética de la Población Toba del Chaco Argentino, Tucumán, 1975.

PALATNIK M. Diversidad Genética en Poblaciones Argentinas. Actas IV Congreso Latino Genético, 2: 369-375, 1980.

PÉREZ DIEZ A.A. Y SALZANO F.M. Evolutionary Implications of the Ethnography and Demography of Ayoreo Indians. Journal of Human Evolution 7: 253-268, 1977.

QUEVEDO S. Estudio de un cementerio prehistórico, exploración de sus potencialidades demográficas y socioculturales. Tesis de Licenciatura en Arqueología y Prehistoria. Universidad de Chile. Santiago, 1976.

QUEVEDO S. Punta Teatinos. Biología de una población arcaica del norte semiárido chileno. Tesis Doctoral. Universidad de Buenos Aires, 1998.

QUEVEDO S., J.A.COCILOVO Y F. ROTHHAMMER. Relaciones y afinidades biológicas entre las poblaciones del norte semiárido (Chile). Actas del IX Congreso Nacional de Arqueología Chilena y Museo Arqueológico de La Serena:249-268, 1985.

QUEVEDO S. Y COCILOVO J.A. ep. El cementerio Protonazca de Pisagua "D", colección Max Uhle, Caracterización Biocultural, XIII Congreso de Arqueología Chilena, Antofagasta, 1993.

QUEVEDO S. Y COCILOVO J.A. La Población antigua de Pisagua. Caracterización bioantropológica del cementerio "C" de la colección Max Uhle. Fondo de apoyo a la investigación, N° 4: 46-53, Santiago, Chile, 1995.

QUEVEDO K S., J. A. COCILOVO, G. TRANCHO. Nuestros Viejos Planteamientos Para Nuevas Preguntas. Nuestros Viejos Huesos para Nuevas Respuestas: ¿Cambio Cultural es Cambio Biológico...? Proyecto FONDECYT (1950218), Museo Nacional de Historia Natural - Sección Antropología Física, Santiago, Chile 1994-1997.

QUEVEDO S., COCILOVO J.A. Relaciones y Afinidades Biológicas entre las Poblaciones del Norte Semiárido y la Zona Central Chilena, Primer Seminario de Arqueología Zona Centro-Sur de Chile, Instituto de Fundamentos Culturales, Serie Antropología, Universidad de San Sebastián, 1:95-118, Concepción, Chile, 1998.

RASINI B. Estructura Demográfica de Jujuy: S. XVIII, Anuario Instituto de Investigaciones Históricas, IDES, Rosario, 1966.

RIVERA M. Una hipótesis sobre movimientos poblacionales altiplánicos y transaltiplánicos en las costas del norte de Chile. Chungará 5:7-31. Universidad de Tarapacá, Arica, 1975.

RIVERA M. Y F.ROTHHAMMER. 1986. Evaluación biológica y cultural de poblaciones Chinchorro: nuevos elementos para la hipótesis de contactos transaltiplánicos, cuenca Amazonas-Costa Pacífico. Chungará 16-17. Universidad de Tarapacá, Arica.

ROSALES DE DIEGO M.P. Microevolución del Sistema Maxilodentario en Poblaciones Precolombinas del Litoral de Arica, Trabajo para optar al Título de Cirujano Dentista, Facultad de Odontología, Universidad de Chile, Santiago, 1984.

ROTHHAMMER F. Biological population history of Continental Chile. In: Rassengeschichte der Menschheit. 12 Lieferung. America II: Mittel und Sudamerika. I.Schwiddetzky (ed.):219-280. R.Oldenbourg, Munchen, 1987.

ROTHHAMMER F., S.QUEVEDO, J.A.COCILOVO, G.FOCACCI Y E.LLOP. Microevolución en poblaciones prehistóricas del área andina. Variación craneométrica cronológica en los valles de Arica. Chungará 8:275-289. Universidad de Tarapacá, Arica, 1981.

ROTHHAMMER F., J.A.COCILOVO, S.QUEVEDO Y E.LLOP. Microevolution in Prehistoric Andean Populations: I Chronologic Craniometric Variation. Am.J.Phys.Anthrop. 58:391-396, 1982.

ROTHHAMMER F., S.QUEVEDO, J.A.COCILOVO Y E.LLOP. Afinidad biológica de las poblaciones prehistóricas del litoral ariqueño con grupos poblacionales costeros peruanos y altiplánicos. Chungará 11:161-165. Universidad de Tarapacá, Arica, 1983.

ROTHHAMMER F., S.QUEVEDO, J.A.COCILOVO Y E.LLOP. Microevolution in Prehistoric Andean Populations: Chronologic Nonmetrical Cranial Variation in Northern Chile. American Journal of Physical Anthropology 65:157-162, 1984.

ROTHHAMMER F., C.SILVA, J.A.COCILOVO Y S.QUEVEDO. Una hipótesis provisional sobre el poblamiento de Chile, basado en el análisis multivariado de medidas craneométricas. Chungará 16-17:115-118. Universidad de Tarapacá, Arica, 1986.

ROTHHAMMER F., J.A.COCILOVO, E.LLOP Y S.QUEVEDO. Orígenes y microevolución de la población chilena. En: Culturas de Chile, Prehistoria. J.Hidalgo, V. Schiappacasse, H.Niemeyer, C.Aldunate e I.Solimano (eds.). Editorial, 1989.

ROTHHAMMER F. Y ROSALES P. Microevolution of the maxillodental system in pre-Columbian populations of Northern Chile. Homo 39: 148-153, 1990.

SALZANO F. Estructura Populacional e Genética de Indios Sud-americanos. Actas IV Congr. Latinoam. Genética, 2: 349-356, 1980.

SALZANO F., CALLEGARI JACQUES S.M. Y NEEL J. Demographic and Genetic Relationship among Brazilian Wapishana Indians. Annals of Human Biology 7: 129-138, 1980a.

SALZANO F., CALLEGARI JACQUES S.M. Y NEEL J. Genetic Demography of the Amazonian Ticuna Indians. Journal of Human Evolution, 9: 179-191, 1980b.

SALZANO F. Y CALLEGARI JACQUES S.M. Genetic Demography of the Pano and Kanamari Indians of Brazil. Human Biology, 51 4: 551-564, 1979.

SANTORO C. Fase Azapa transición del arcaico al desarrollo agrario inicial en los valles bajos de Arica. Chungará 6:45-56, Arica, Chile, 1980.

SAUNDERS S.H. Y R.D. HOPPA. Growth Deficit in Survivors and Non-Survivors: Biological Mortality Bias in Subadult Skeletal Samples, Am. J. Phys. Anthrop., 36:127-151, 1993.

SCHULL W.J. Y ROTHHAMMER F. The Aymara, Kluwer Academic Publ., Dordecht, Netherlands, 1990.

SOTO P. Análisis antropológico-físico de restos humanos correspondientes a Chinchorro, El Laucho y Alto Ramírez (Arica). Chungará 3:85-98. Universidad de Tarapacá, Arica, 1974.

SOTO P. Aplicación de un método de distancia genética en la comparación de poblaciones prehispánicas de América. Chungará 5:73-79. Universidad de Tarapacá, Arica, 1975.

SOTO P. Y F.R OTHHAMMER. Comparación de patrones de diversificación genética y cultural entre poblaciones selváticas y altiplánicas del Perú. Chungará 5:81-86. Arica. Universidad de Tarapacá, Arica, 1975.

SOTO P., F. ROTHHAMMER, C.VALENZUELA, E.LLOP Y Z.HARB. Aplicación de un método de distancia genética en la comparación de poblaciones prehispánicas de América. Chungará 5:73-80. Universidad de Tarapacá, Arica, 1975.

STANDEN V. Análisis antropológico-físico de una población precerámica. Tiliviche 2 (I Región), Norte de Chile. Actas del IX Congreso Nacional de Arqueología Chilena: 60-74, 1982.

STANDEN V. El cementerio Morro 1: nuevas evidencias de la Tradición Funeraria Chinchorro (Período Arcaico, Norte de Chile). Tesis de Magister. Universidad Católica de Lima, 1991.

STANDEN V. y L.NÚÑEZ. Indicadores antropológico-físicos y culturales del cementerio precerámico de Tiliviche 2 (norte de Chile). Chungará 12:135-154. Universidad de Tarapacá, Arica, 1984.

STINI W.A. The Interaction Between Environment an Nutrition. Mountain Research and Development 2(3):281-288, Colorado, 1982.

STINI W.A. Growth rates and sexual dimorphism in evolutionary perspective. In: The Analysis of Prehistoric Diets, R.I. Gilbert Jr. y J.H. Mielke (Ed.), Academic Press, Inc., USA., 1985.

STINSON S. Sex differences in environmental sensitivity during growth and development. Yearbook of Physical Anthropology 28:123-147, 1985.

STRANGE J Beitrag zur Ethnogenese Sudamerikanischer Bevolkerungen, Tesis, Mainz, 1989.

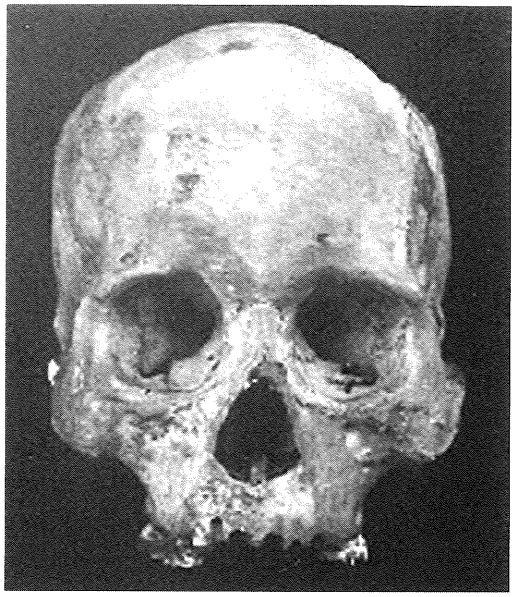
STRANGE J., F. ROTHHAMMER, C. SILVA y G. AMPUERO. Etnogénesis de las poblaciones Molle y Diaguita de la IV Región de Chile. Revista Internacional de Biología de Poblaciones. Vol.1:63-70, 1991.

UBELAKER D. Reconstruction of Demographic Profiles from Ossuary Skeletal Samples. A case study from the tidewater Potomac. Smithsonian Contributions to Anthropology, 18, 1974.

VARELA H., J.A. COCILOVO y M.A. COSTA. La edad como factor de variación intramuestral en la población prehistórica de San Pedro de Atacama, Chile. Chungará 24. Universidad de Tarapacá. Chile, 1990.

VARELA H.H. La población prehistórica de San Pedro de Atacama. Composición, Estructura y Relaciones Biológicas. Tesis Doctoral. Universidad Nacional de Río Cuarto, 1997.

VARELA H., S.G. VALDANO y J.A. COCILOVO. Una técnica para la determinación del sexo en poblaciones prehistóricas del norte de Chile. Antropología Biológica 1:49-61. Santiago de Chile, 1991.



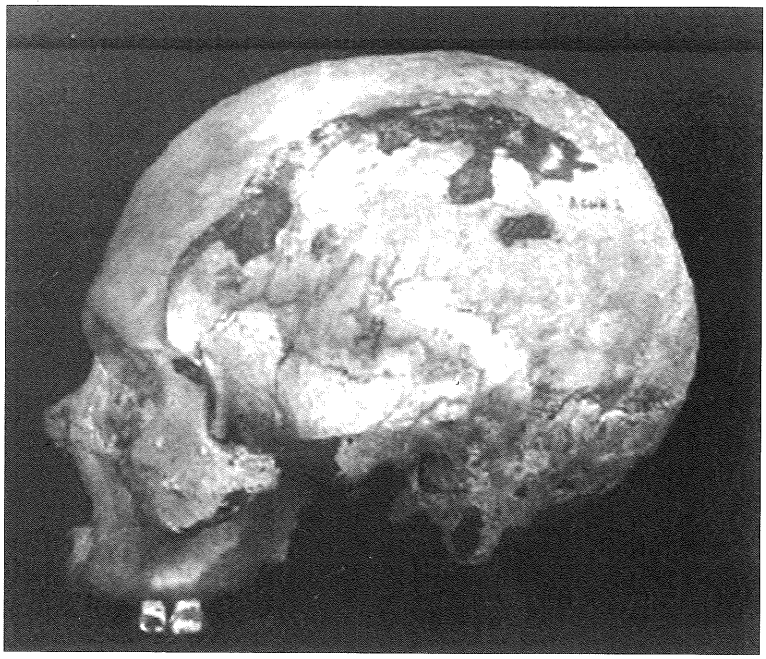


Figura 2. ARICA, sitio Acha, ejemplar Acha 1, vistas frontal y perfil izquierdo, masculino, adulto maduro, sin deformación. Tomado de Costa *et al.*, ms.

Figura 3. SAN PEDRO DE ATACAMA. Cráneo 4448, Sitio Toconao Oriental, Fase I (500 a.C. - 300 d.C.), masculino, senil, sin deformación. Vistas frontal (izquierda) y lateral (derecha). Cráneo 4060, Sitio Coyo Oriental, Fase II (300 - 1000 d.C.), femenino, senil, sin deformación. Vistas frontal (izquierda) y lateral (derecha). Tomado de Varela, 1997.

Figura 4. ZONA CENTRAL. Cuchipui, Arcaico Temprano, 5670 a.P. (Kalwaser, 1983). Tomado de Quevedo, 1998.

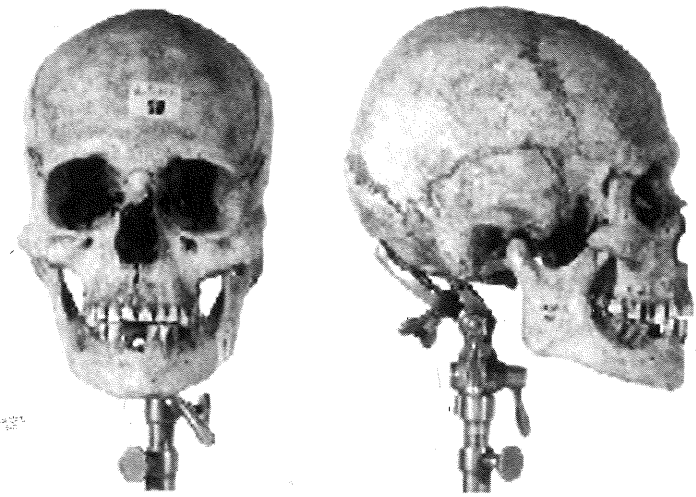


Figura 5. ZONA CENTRAL. Laguna El Peral, Arcaico Tardío, 1590 a.C. Esqueleto 10. Tomado de Quevedo, 1998.

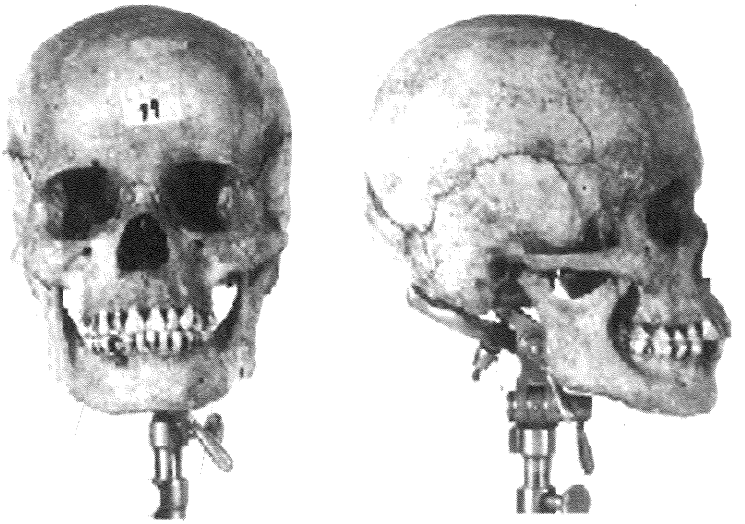


Figura 6. ZONA CENTRAL. Laguna El Peral, Agroalfarero Temprano, 93-580 d.C. Esqueleto 19. Tomado de Quevedo, 1998.

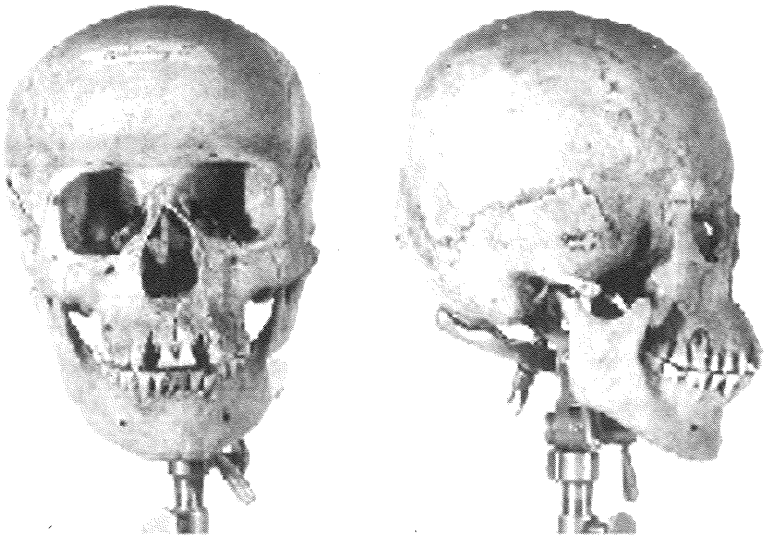


Figura 7. ZONA CENTRAL. Quintay, Tradición Bato, 300-900 d.C. Esqueleto 5. Tomado de Quevedo, 1998.

Capítulo 5

Bioantropología de las poblaciones del extremo austral

GERMÁN MANRÍQUEZ & ELENA LLOP

El conocimiento actual sobre los orígenes y la diversidad biológica de las poblaciones del extremo austral de Chile se ha obtenido de tres tipos de fuentes. En primer lugar, de los relatos y crónicas dejados por las expediciones militares y científicas que estuvieron de paso o fueron enviadas a la región con esos fines por las principales potencias marítimas europeas entre los siglos XVI y XVIII. En segundo lugar, de los estudios de la antropología física clásica publicados por José Toribio Medina (1882), Ricardo Latcham (1904) y Alejandro Lipschütz (1950), (Lipschütz y cols., 1947) en Chile, y por Martín Gusinde en Alemania (1931-1939). En tercer lugar, de las investigaciones sobre la estructura genética de estas poblaciones y su relación con variables antropométricas y culturales. Los primeros trabajos en esta área fueron publicados por los miembros de la "Misión Científica Chilena para el Estudio del Indio Fueguino" (Lispchütz, 1951a; Lipschütz y cols., 1946a, 1946b). En ellos se mostraron los resultados obtenidos del análisis serotípico (sistema AB0) de Yámanas (Yaghanes), Selk'nam (Ona) y Kaweskar (Alacalufes). Posteriormente, Rothhammer, Llop y Aspillaga en Chile, y Bianchi en Argentina han profundizado esta línea de investigación, incorporando nuevos marcadores genéticos y el uso de indicadores culturales y paleopatológicos para describir de manera más completa la evolución de estos grupos, hoy extintos.

En esta revisión haremos un breve recuento de las expediciones realizadas a Tierra del Fuego en la época "precientífica", analizaremos los supuestos teóricos sobre los que se basaron los estudios de la antropología física clásica que dieron inicio al estudio científico de las poblaciones del extremo austral de Chile, y mostraremos las principales hipótesis, resultados y conclusiones a las que han llegado los autores de las investigaciones dedicadas al estudio antropométrico, genético y de la salud pública de estas poblaciones. Importantes investigaciones sobre antropología social de Yámanas, Selk'nam y Kaweskar, que no serán tratadas en esta revisión, fueron realizadas por Grete Mostny (1950) y Alejandro Lipschütz (1951b) en el marco de la "Misión Científica...". Estos trabajos estuvieron dedicados principalmente a estudiar el problema de la transculturación con las poblaciones de colonos que llegaron a la región desde mediados del siglo XIX.

El período precientífico

Durante casi tres siglos la visión que se tuvo de los habitantes del extremo austral de Chile se limitó a la crónica de los expedicionarios europeos que cruzaron el cabo de Hornos y sostuvieron contactos esporádicos con las poblaciones locales. Antonio Pigafetta, miembro de la expedición de Hernando de Magalhaes, fue el primero en documentar la presencia de humanos en Tierra del Fuego, registrada en la bitácora del viajero el 19 de mayo de 1520: "Un día, cuando menos lo esperábamos, un hombre de aspecto gigantesco se presentó ante nosotros (...) era tan grande, aunque bien proporcionado, que nuestras cabezas llegaban apenas a su cintura (...). El capitán general llamó a estos pueblos Patagones (...). Todos se visten con la piel de aquellos animales de los que ya he hablado [guanaco]; no tienen casas sino tiendas hechas con la piel de estos mismos animales y que trasladan de aquí para allá como los zíngaros. Comen carne cruda y una raíz dulce que llaman capae. Cada uno de los gigantes que capturamos se comió un cesto de bizcochos y se bebía medio cubo de agua de un sorbo; se comían las ratas sin despellejarlas" (Pigafetta, 1999).

Posteriormente, en 1577, Francis Fletcher, canónico a bordo de la embarcación de Francis Drake, relató al respecto: "He visto a esta gente muy de cerca. Hombres y mujeres son mansos y familiares con los forasteros. Pintan su cuerpo con diversos colores y en forma variable. Los hombres hacen círculos rojos alrededor de sus ojos y pinceladas rojas en la frente. La mayoría de las mujeres llevan anillos de conchas marinas sobre sus brazos, y algunas alrededor del cuello, y parecían orgullosas de eso. Son bien formadas... así en el pecho, vientre y nalgas" (Lipschütz, 1970).

En 1579 Pedro Sarmiento de Gamboa arribó a bahía Gente Grande, donde tuvo un encuentro con población Selk'nam, según el relato entregado por el español. Luego, en 1599 la crónica de la expedición al estrecho de Magallanes encabezada por el holandés Oliver van Noort se refiere a un sangriento enfrentamiento con miembros de la población local en el que habrían muerto cerca de cuarenta indígenas (Massone, 1989). En 1712 una expedición francesa, a cargo de Amadeo Frezier, entregó una nueva descripción de los míticos "patagones", similar a la de Pigafetta. En "Historia General de Chile" Diego Barros Arana (1885) señala al respecto: "no se pueden leer sin sorpresa las páginas en que [Frezier] discute la existencia de gigantes en la extremidad austral de América para llegar a la conclusión 'de que sin ligereza se puede decir que en esta parte del continente hay una nación de hombres de un tamaño mucho más grande que el nuestro'". El mito del gigantismo de los "patagones" fue reforzado posteriormente por John Byron, expedicionario inglés enviado por la Corona británica en 1764 para tomar posesión de las islas Malvinas. Nuevamente es Barros Arana (1886) quien advierte el error contenido en esta descripción: "El 21 de diciembre [de 1764], Byron estaba cerca de la boca del estrecho de Magallanes. Acercándose a la costa, los ingleses divisaron desde sus buques un número considerable de jinetes que agitaban una especie de bandera blanca como si los invitaran a bajar a tierra (...). Eran los patagones, cuya talla corpulenta los ha

presentado de ordinario a los viajeros europeos como verdaderos gigantes. Byron y sus compañeros, participando de esta ilusión, los describen, en efecto, como hombres de tamaño colosal. 'Nos pareció, dice la relación del viajero, que tendrían como ocho pies, y los mayores nueve y algo más. Es verdad que no empleamos medida alguna para asegurarnos de esto; pero tenemos razones para creer que nosotros hemos disminuido más bien que exagerado su altura'".

En recientes estudios antropométricos (Hernández y cols., 1998) se estimó la estatura de las poblaciones extintas de Aonikenk (tehuelches de la Patagonia argentina) y Selk'nam a partir de restos postcraneanos, y fue comparada con restos óseos equivalentes de españoles del siglo XVIII. De acuerdo con este trabajo, la estatura promedio de la población Aonikenk de sexo masculino era de 1,74 a 1,78 m, siendo los Selk'nam significativamente más bajos. Según los autores de este trabajo, el resultado sugiere que la percepción del gigantismo de la población Aonikenk o "patagones" se podría atribuir a diferencias reales (probablemente más de 10 cm) entre estos aborígenes y la talla de los europeos que tomaron contacto con ellos por primera vez, cuyo promedio no superaba 1,60 m.

A la expedición de Byron sucedieron las de sus compatriotas Samuel Wallis y Felipe Carteret, en 1767, y al año siguiente la del francés Louis de Bougainville, quien tomó contacto con las poblaciones Aonikenk de la orilla norte del estrecho y con las poblaciones Yámana y Selk'nam de la orilla sur (Barros Arana, 1886). La expedición a cargo de James Cook, organizada oficialmente por la Real Sociedad, de Londres, para observar desde el extremo sur americano el paso del planeta Venus por el disco solar, avistó las costas de Tierra del Fuego en 1769 y en 1774, de regreso desde Australia hacia Inglaterra. En ambas visitas se informó del contacto con las poblaciones locales, aunque en términos más escuetos que los ocupados por los visitantes que antecedieron a Cook. Similares resultados entregaron las expediciones de Antonio de Córdoba y de Alessandro Malaspina, organizadas por la Corona española en 1785 y 1789, respectivamente, en respuesta al interés de Inglaterra y Francia por esos territorios (Barros Arana, 1886).

Los resultados obtenidos por las expediciones llevadas a cabo durante el siglo XVIII constituyeron un gran avance desde el punto de vista del conocimiento geográfico del extremo austral de Chile. Por el contrario, las descripciones referidas a las características antropológicas de los pueblos originarios de la región fueron de carácter más bien subsidiario, faltas de rigurosidad metodológica, y la mayor parte de las veces ingenuas y poco veraces. Un vuelco significativo a esta situación ocurrió con la fundación de la antropología clásica del siglo XIX, que consideró a las poblaciones humanas un objeto de estudio particular de la Historia Natural sobre la base de la anatomía comparada y el uso de intrumentos de medición más precisos y protocolos de obtención de datos que pudieran ser repetidos de manera inequívoca.

Supuestos teóricos de la antropología clásica y su influencia en el estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile

La institucionalización de las investigaciones y estudios formales sobre antropología física clásica y bioantropología de la población chilena ha sido objeto de una reciente revisión (Rothhammer y Aspillaga, 1997). Aquí nos limitaremos a analizar los supuestos teóricos sobre los que se basaron los estudios de la antropología física clásica que dieron inicio al estudio científico de las poblaciones del extremo austral de Chile, una vez finalizada la etapa "precientífica", basada exclusivamente en la crónica y relato de los expedicionarios europeos. Pioneros en nuestro país por el uso de las técnicas y métodos de análisis de la antropología clásica aplicados al estudio de las poblaciones indígenas fueron Medina (1882), Latcham (1904), Gusinde (1931-1939) y Lipschütz y cols. (rev. Lispchütz, 1950, 1951).

Estos estudios estuvieron, en mayor o menor medida, influenciados por los trabajos de la *Société des Observateurs de l'Homme*, de París, creada en 1799. Con su fundación se dio paso a la elaboración del primer programa científico de investigaciones antropológicas en el sentido moderno del término. Uno de los principales objetivos de esta agrupación fue "fijar una mirada atenta sobre la fisionomía de los diversos habitantes de la tierra, estudiar las causas que distinguen a un pueblo de otro, y que alteran en los diferentes países la forma y el color primitivo de la especie humana" (Jauffret, 1800). Para cumplir dicho objetivo se prestó especial atención a los métodos de la zoología comparada . En las *Memoires de la Société...* su Presidente se refiere así a este aspecto: "Le corresponde a la Sociedad comprobar y recoger, a través de la obra de sus corresponsales, un número suficientemente grande de objetos para comparar, de manera que los datos que publique en ese sentido no tengan nada de vago y de incierto. Sólo a través de la reunión sucesiva de estos numerosos datos, y gracias a un trabajo completo acerca de la anatomía comparada de los pueblos, se podrán caracterizar algún día en forma exacta las variedades de la especie humana" (Jauffret, 1800).

Miembro destacado de la *Société des Observateurs de l'Homme* fue el zoólogo y naturalista Georges Cuvier, quien contribuyó a las *Memoires...* con un detallado programa de instrucciones metodológicas respecto del tamaño y clase de las muestras que se debían tomar al estudiar una población humana, el uso de sistemas precisos de medición, la incorporación de variables demográficas (sexo, edad, condición de salud, etc.), recomendaciones sobre las piezas anatómicas de mayor valor informativo. El mérito de Cuvier fue haber incorporado el enfoque poblacional y comparativo de la Historia Natural al estudio de las poblaciones humanas. Por ejemplo, respecto del valor científico de la información basada en los relatos de viajeros, afirma: "Sería en vano que quisiéramos referirnos a las observaciones hechas *in loco* por los viajeros y consignadas en sus relaciones. La experiencia prueba que en materia de historia natural toda descripción absoluta es vaga, y toda comparación entre un objeto presente y un objeto ausente es ilusoria. Los más grandes naturalistas han confundido o distinguido mal los seres más fáciles de reconocer, por el hecho de que no los tenían todos juntos bajo los

ojos" (Cuvier, 1800). Por el contrario, en opinión de Cuvier, para contar con resultados comparables la observación antropológica debería tender a ser lo más objetiva y precisa posible. "Es absolutamente necesario recoger piezas anatómicas en un mismo lugar y compararlas en todas sus relaciones. Esta es la primera base sobre la cual podrán fundarse luego las observaciones acerca del físico y la moral de cada raza (...). Será necesario tomar individuos de varias edades, de sexos diferentes y de condiciones diversas dentro de cada pueblo (...), sería importante que el pintor representase todas sus cabezas manteniendo invariada la disposición de los cabellos y que esta fuese lo más simple posible y no haya la menor alteración de la forma del cráneo (...), que es la pieza anatómica principal y más necesaria" (Cuvier, 1800).

Luego de entregar una serie de recomendaciones sobre cómo mantener las muestras en buen estado durante su traslado por vía marítima hacia los museos de Europa, Cuvier finaliza sus instrucciones con un sugerente programa de trabajo respecto de las poblaciones humanas que debieran ser objeto de mayor atención para los miembros de la *Société...*: "Aunque la colección de las muestras se revelará del máximo interés donde quiera que se realice, debe ser recogida con un rigor particular, si es posible, en los lugares cuyos habitantes no han sido suficientemente conocidos" (Cuvier, 1800). En el foco del mayor interés antropológico que debía atraer la atención de los corresponsales, Cuvier sitúa a las poblaciones de Australia, la Polinesia y "los habitantes del estrecho de Magallanes, o patagones".

Aunque en las obras de Medina, Latcham y Gusinde no se hacen referencias directas al trabajo de Cuvier, todos ellos realizaron sus investigaciones sobre la base de los supuestos de la antropología física clásica contenidos en el programa de la *Société des Observateurs de l'Homme*. Medina (1882), por ejemplo, entrega una tabla de mediciones antropométricas con ocho variables calvarias para una muestra de dieciséis cráneos de "araucanos", "únicos que hemos podido tener a la vista" en la colección del Museo Nacional [de Historia Natural, de Santiago] (Medina, 1882). Consciente de que estas medidas "están muy distantes de aproximarse a los métodos modernos de los especialistas en craneología", sugiere al lector inspeccionar las láminas con dibujos de los cráneos "...que se ha procurado hacer tan exactos como se ha podido" (Medina, 1882).

Aspectos antropométricos del estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile

Gran parte de las premisas antropométricas del programa de la escuela de París fueron incorporadas, "por defecto", en las publicaciones de la "Misión Científica Chilena para el Estudio del Indio Fueguino". La expedición fue encabezada por Alejandro Lipschütz, entonces Director del Departamento de Medicina Experimental del Servicio Nacional de Salubridad y Grete Mostny, Jefa de la Sección de Antropología, Etnografía y Arqueología del Museo Nacional de Historia Natural. Esta importante iniciativa contó con el financiamiento de la Dirección de

Informaciones y Cultura de la Universidad de Chile y la Dirección General de Sanidad del Servicio Nacional de Salubridad, y tuvo el apoyo del Ejército y la Armada para el traslado. Un completo resumen de los resultados obtenidos por la "Misión Científica..." se encuentra en Lipschütz (1950, 1951). Los resultados originales fueron publicados en varias revistas especializadas (Lipschütz, 1946; Lipschütz *et al.*, 1946a, 1946b, 1947; Damianovic, 1948) y presentados en conferencias ofrecidas en el Royal Anthropological Institute, en Londres (Lipschütz, 1948), en el Museé de L'Homme, en París, en las Sociedades de Geografía y Antropología de Escocia, en Edimburgo, en la Universidad de Ginebra, y en universidades e instituciones científicas de México, Argentina y Chile.

Enfrentado al problema del origen del hombre fueguino, Lipschütz puso a prueba la hipótesis de la ascendencia australoide de estas poblaciones. Con este fin, discute los métodos y técnicas entonces disponibles para la caracterización fenotípica de la población humana, y llega a la conclusión de que el alto nivel de polimorfismo morfológico, consecuencia de factores genéticos y ambientales, impiden expresar cuantitativamente los caracteres físicos que delimitarían a una "raza humana" de otra, especialmente si se trata de grupos "híbridos", es decir, derivados "por mezcla" a partir de un tronco ancestral. Al respecto, señala: "Es sólo con las frecuencias de las variantes de los diversos caracteres, y de cada uno separadamente, que se puede caracterizar a un grupo étnico, o una "raza" humana. Para los fines de la genética sería necesario caracterizar a una raza híbrida no por las frecuencias de los variantes de cada uno de los rasgos físicos manifiestos, o caracteres fenotípicos, sino por las frecuencias de cada uno de los factores hereditarios que operan en las células reproductoras, es decir, por las frecuencias de cada uno de los genes" (Lipschütz, 1950).

En el caso de las poblaciones de Tierra del Fuego, destaca dos importantes inconvenientes para utilizar el método estadístico de análisis de los valores antropométricos promedio: el bajo número de las muestras y su alto grado de mestizaje. "No nos queda otro camino -concluye- que hacer la tentativa de una clasificación racial de los fueguinos todavía existentes a base de la comparación de los tipos en cuestión en observación inmediata, ayudada por la fotografía y la filmación" (Lipschütz, 1950). Del total de 67 fueguinos retratados por el fotógrafo de la expedición, se registraron 50 Selk'nam y Yámanas, representantes de la mitad de todos los individuos aún vivos conocidos como descendientes directos de esas poblaciones (hijos, nietos y en algunos casos bisnietos de indígenas). Además, más de 40 personas fueron filmadas "para obtener retratos más dinámicos". Según el criterio antropométrico clásico utilizado entonces para distinguir a la población de rasgos mongoloides (ojos oblicuos, pómulos salientes, cabello oscuro y liso, distribución pilosa característica en la cabeza y resto del cuerpo), Lipschütz concluye: "los fueguinos pueden ser clasificados en cuanto a sus rasgos físicos como pertenecientes a la misma estirpe asiática-mongoloide como los demás indios americanos. Por el momento no nos parece que existiera razón justificada para considerar a los fueguinos como de origen racial distinto del de la población autóctona americana en general" (Lipschütz, 1950).

Una de las contribuciones más importantes de este trabajo fue haber dejado el último registro fotográfico exhaustivo de las poblaciones humanas originarias del extremo austral de América antes de su extinción. Entre los problemas no resueltos por el método de observación directa destacan las diferencias de los Kaweskar al compararlos con Selk'nam y Yámanas. Al respecto, Lipschütz señala: "Si nos sentimos seguros al clasificar las dos tribus fueguinas de Onas y Yámanas entre los mongoloides, no tenemos en cuanto a eso base suficiente con respecto al Alacaluf al atenernos a nuestras propias observaciones. Pero, por otra parte, tenemos que dejar constancia que otros investigadores han encontrado los rasgos mongoloides en los Alacaluf en mucho mayor grado que nosotros" (Lispchütz, 1950).

El estado actual del conocimiento antropológico de las poblaciones prehispánicas de Chile muestra un aumento significativo del número de trabajos que utiliza el enfoque del análisis multivariado (de ordenamiento, agrupamiento y/o de distancias de similitudes pareadas), en claro contraste con los estudios de mediados del siglo XX, basados en el uso de índices o proporciones entre valores de distancias lineales. Para comparar la robustez de ambos enfoques hemos tomado como referencia los datos antropométricos originales publicados por Medina (1882). Sobre la base de estos datos calculamos los índices de distancias calvarias mostrados en la Tabla 1 (AAF= Abertura del ángulo facial/DOF= Diámetro eminencia occipital al frontal (1) y DBM= Diámetro bimastoideo/DFO= Diámetro del frontal al nivel de la órbita (2)), y los contrastamos con los resultados de un análisis de componentes principales para once cráneos de individuos prehispánicos resuelto con las variables diámetro bi-parietal, diámetro bitemporal, diámetro desde la eminencia occipital al frontal, diámetro

Tabla 1. Índices obtenidos de las mediciones originales de Medina (1882) en cráneos prehispánicos de Chile

Origen	Índices	
	1) AAF/DOF	2) DBM/DFO
Araucano	0,68†	1,41*
Araucano	0,62	1,56
Araucano	0,77	1,44
Araucano	0,71	1,31
Araucano	0,69	1,38†
Araucano	0,73	1,45
Traiguén	0,73	1,30
Osorno	0,69	1,24
Curicó	0,77	1,23
Pta. Teatinos	0,67†*	1,42*
Patagonia	0,66	1,39†
Chonos	0,67*	1,26
T. del Fuego	0,65	1,66

*, † valores no discriminantes entre especímenes de distinto origen geográfico.

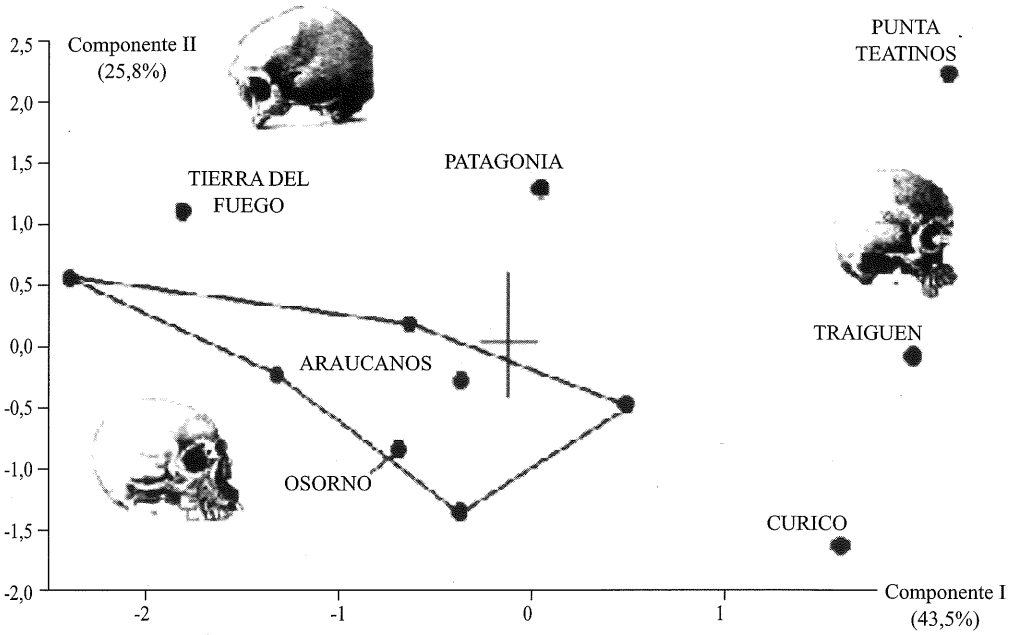


Figura 1. Análisis de componentes principales para cráneos prehispánicos de Chile resuelto con seis de las variables originales ocupadas por Medina (1882).

bimastoides, diámetro del frontal al nivel de la órbita y abertura del ángulo facial, medida desde el nacimiento del conducto auditivo al frontal medio, según datos originales tomados por Medina (1882) en el actual Museo Nacional de Historia Natural de Santiago (Fig. 1). En la construcción de los índices utilizamos las mediciones que mostraron una mayor correlación (sobre 0,75) con los componentes principales I y II.

La inspección de los índices muestra que este instrumento no discrimina de manera evidente la variación calvaria mostrada por los métodos multivariados, tanto de ordenamiento como de agrupación (comparar los valores marcados con * y † en la Tabla 1). De acuerdo con los resultados obtenidos al aplicar el enfoque multivariado, la población de cráneos "araucanos" se ordena y agrupa con los cráneos de Curicó, Osorno y Traiguén. Resulta evidente, además, la separación de un segundo grupo constituido por los cráneos de Tierra del Fuego, Patagonia y Punta Teatinos. Según el análisis de componentes principales, esta separación se explica por el componente de variación de la forma (II eje, 25,8% de la varianza total), pero no del tamaño (eje I, 43,5% de la varianza total). Este resultado coincide con los obtenidos al utilizar el modelo biocronológico de Rothhammer y cols. (1982), basado en el uso de distancias de Mahalanobis, así como con la descripción anatómica cualitativa realizada por Medina (1882).

El problema de la ubicación de los Kaweskar respecto de Onas y Yámanas es un caso particular que muestra las limitaciones de los métodos de mayor uso en la antropología física chilena de mediados del siglo XX. La posterior aplicación del análisis multivariado a los datos de morfometría lineal (matrices de distancias únicas entre dos puntos del cráneo) de Yámanas, Onas y Kaweskar, confirmó los datos obtenidos por Lipschütz (1950) respecto de la similitud morfológica de Onas y Yámanas, agrupando a Kaweskar con los Mapuches (Rothhammer y cols., 1986).

Contribución de la morfometría geométrica al estudio de las poblaciones del extremo austral de Chile

La implementación de nuevas técnicas y métodos de análisis permite contrastar y precisar los resultados obtenidos con los enfoques de la morfometría tradicional. Expresión de lo anterior es la fundación y desarrollo de la morfometría geométrica durante la última década. Basada en el uso de hitos anatómicamente homólogos (*landmarks*) y en el análisis de la variación de los componentes de la forma, este conjunto de técnicas permite eliminar las diferencias debidas a rotación, traslación y tamaño (*generalized procrustes analysis*), y reflejar visualmente la covarianza de los componentes de la forma con sus causas subyacentes (*relative warp analysis)* (Bookstein, 1991; Rohlf y Marcus, 1993; Rohlf, 2003).

Con el objeto de mostrar la contribución de este enfoque al estudio de las poblaciones originarias de Chile, resumiremos sus principales características tomando como ejemplo el estudio del patrón de variación de la forma calvaria Kaweskar, Selk'nam y Yámana. Mostraremos, además, las relaciones de afinidad morfológica entre estas poblaciones y otras poblaciones aborígenes de Chile (los programas computacionales ocupados en estos análisis han sido implementados por J.R. Rohlf y se encuentran disponibles en el sitio http: //life.bio.sunysb.edu/morph).

En este estudio se utilizó una muestra de 111 cráneos, depositados en el Museo Nacional de Historia Natural, de Santiago, representantes de poblaciones del extremo austral de Chile (Selk'nam, Kaweskar, Yámana), de cazadores recolectores del período Arcaico (Punta de Teatinos), de complejos agroalfareros de Chile central (El Peral), y de la etnia Mapuche. Se observaron diferencias significativas en la variación general de la forma del cráneo Kaweskar al compararlo con las muestras de origen Selk'nam y Yámana ($F_{(28, 980)}= 2.530$, $P << 0{,}001$, $F_{(28, 672)}= 1.541$, $P= 0{,}0378$, respectivamente). Por el contrario, estas dos últimas poblaciones no mostraron diferencias significativas entre sí ($F_{(28, 420)}= 1.511$, $P= 0{,}05$). Una de las propiedades del análisis de morfometría geométrica consiste en permitir la representación visual de sus resultados. En nuestro caso, la variación de los componentes de la forma se reflejó principalmente en las regiones cigomática y nasal (RW1= 71,6%), observándose la contracción distal del arco malar en los cráneos Yámana, y su expansión en los Selk'nam y Kaweskar (Fig. 2). En el segundo eje de mayor varianza (RW2= 28,4%) los hitos que mayor variación sufrieron fueron los que cubren la bóveda del cráneo (Figura 2, hitos 1 y 2).

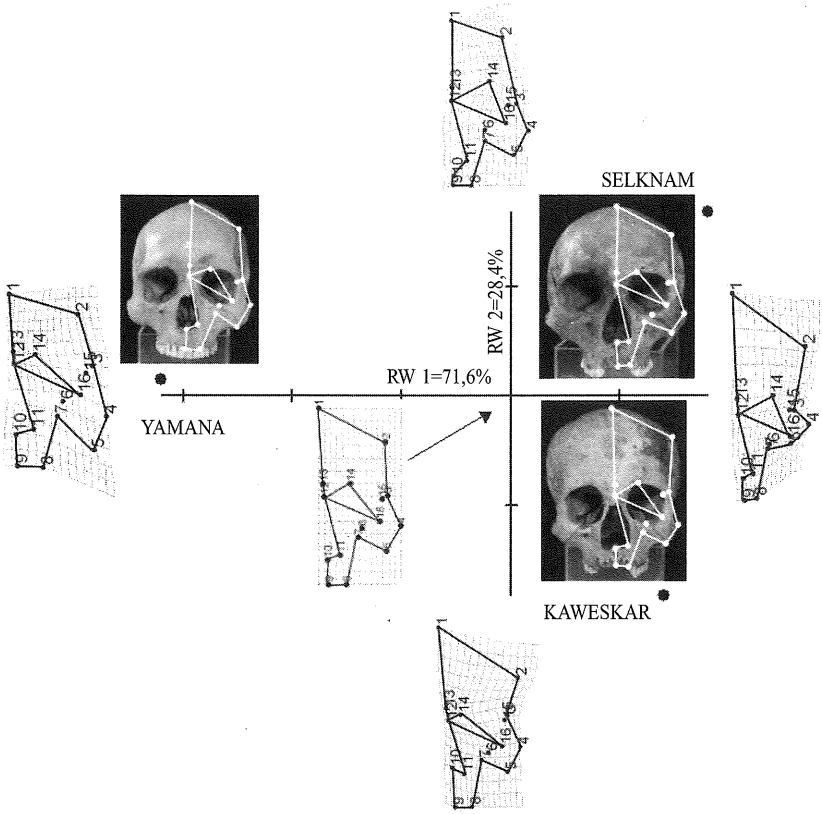


Figura 2. Variación de los componentes de la forma del cráneo en poblaciones del extremo austral de Chile mediante análisis de morfometría geométrica (configuración de consenso (flecha) en los ejes de mayor varianza (RW= *relative warps*).

Para describir las afinidades morfológicas entre estas poblaciones y otros grupos aborígenes de Chile ocupamos las distancias de Procrustes (Bookstein, 1991). Estas expresan la magnitud de la separación entre hitos anatómicos que han sido previamente alineados respecto de un punto medio, o centroide, al que convergen todos los demás hitos de una misma estructura de interés (un cráneo, por ejemplo). Luego, la matriz de estas distancias es transformada a una matriz de coeficientes de similitud, la que se ocupa para construir un dendrograma similar al que se muestra en la Figura 3. En primer lugar, en este dendrograma es posible distinguir dos grandes grupos: uno formado por las poblaciones del extremo austral y los Mapuches, y otro que reúne a las poblaciones arcaica y agroalfarera de Chile central. Este resultado es concordante con las distancias geográficas que separan a las poblaciones en estudio, y se puede explicar por una gradiente de sucesivas olas migratorias en un eje con extremos norte y sur. También se observa que la población Kaweskar está separada del grupo formado por Yámana y Selk'nam, corroborando los hallazgos obtenidos previamente por Rothhammer y cols. (1986), y Lipschütz (1950). Más interesante aún es el hecho de que Kaweskar comparte un

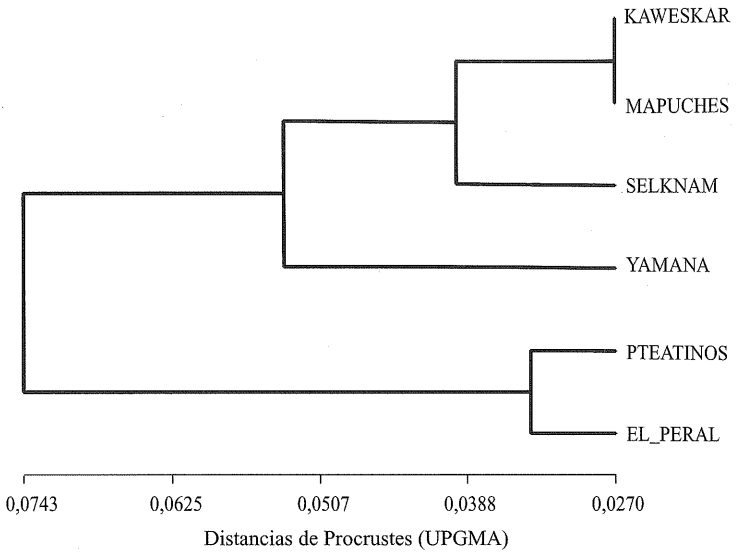


Figura 3. Dendrograma de las relaciones de afinidad morfológica en la forma del cráneo explicadas mediante técnicas de morfometría geométrica en poblaciones del extremo austral de Chile (Selknam, Kaweskar, Yamana) (a), y entre éstas y poblaciones de cazadores recolectores del período arcaico temprano (Punta de Teatinos), agroalfareras (El Peral) y Mapuches (b).

mismo clado con los Mapuches. Pensamos que una explicación razonable de esta afinidad biológica debe considerar correlatos geográficos y culturales asociados con el uso intensivo de los recursos lacustres de la costa sur del país.

Estructura genética de las poblaciones del extremo austral de Chile

En el marco de la "Misión Científica..." se realizó por primera vez el análisis serotípico de los grupos de Kaweskar y se amplió sustantivamente la base de datos disponible para Selk'nam y Yámana obtenida como resultado de la "Expedición Científica en la región Magallánica", organizada por el reverendo salesiano Gilberto Rahm (1931), quien comunicó el hallazgo de un 91% de Yámana de grupo B. Las principales motivaciones que tuvieron los miembros de la expedición a cargo de Lipschütz fueron este sorprendente resultado, y el avanzado deterioro del estado de salud e inminente extinción de estas poblaciones (Damianovic, 1948). Desde el punto de vista estrictamente académico, interesaba poner a prueba la hipótesis de Rivet (1940) respecto del origen australoide de los indígenas de Tierra del Fuego.

De acuerdo con los resultados obtenidos del análisis de los grupos sanguíneos (Lipschütz y cols., 1946a, 1946b), de un total de 77 individuos examinados hubo 34 cuyos padres y, en muchos casos, cuyos abuelos se consideraban a sí mismos o eran considerados por otros como Selk'nam, Yámana y Kaweskar. Todas estas personas resultaron pertenecer al grupo 0. Por otra parte, de 43 indivi-

duos nacidos de matrimonios mixtos entre fueguino y no fueguino sólo 24 fueron del grupo 0. Sobre la base de estos resultados, Lipschütz (1951) concluyó: "Las tres tribus fueginas originalmente pertenecían al grupo 0, igual que la gran mayoría de los grupos étnicos americanos (...), el indio fueguino participa en los caracteres raciales americanos cuya sede comienza en el extremo occidental de Alaska y se extiende, como se hace ahora del todo evidente, hasta las islas de la Tierra del Fuego, en el extremo sur del continente. Las características raciales físicas de los fueguinos, incluso su agrupación sanguínea, no están en favor del concepto de que sea su origen otro que el de los demás indios del continente". No obstante, fue muy precavido al aclarar que la falsedad de la hipótesis de Rivet no explica por qué, si los pueblos amerindios pertenecen predominantemente al grupo 0 y se originaron por migraciones de pueblos provenientes de Asia, estos últimos presenten sólo un 30% de individuos de grupo 0.

Lispchütz discute dos explicaciones alternativas a este "nuevo" problema. En primer lugar, la del grupo 0 como un estado genotípico "ancestral" de toda la población humana, con origen en África. Según esta hipótesis, habrían ocurrido mutaciones consecutivas para dar origen a las actuales variantes alélicas A y B y, lo que es menos plausible, estas mutaciones se habrían producido en el continente asiático-europeo después de haber finalizado la época de las olas migratorias desde Asia hacia nuestro continente (Lipschütz, 1951). La segunda explicación del problema de la no concordancia entre las frecuencias de los genotipos de asiáticos y amerindios para el sistema ABO es soprendentemente más cercana al actual rol asignado a los procesos de deriva génica en la evolución de la estructura genética de las poblaciones de América, es decir, "a la casualidad de que los inmigrantes pertenecían a (...) un clan endogámico cuyos miembros eran todos consanguíneos y del mismo grupo 0 (...) [y de que] un núcleo constituido de un número aún muy reducido de tales individuos bien puede haber dado origen, en el curso de los diez o quince milenios, a los veinte millones de habitantes que nuestro continente al parecer albergaba en el momento de producirse el descubrimiento y la conquista" (Lispchütz, 1951). En este contexto, la presencia de alelos A y B se explicaría por la llegada de nuevas olas migratorias portadoras de estas variantes y "la presencia de A y B entre los indios americanos se especifica en la cuestión de si el aporte de A y B es del inmigrante asiático precolombino o si es del inmigrante europeo postcolombino" (Lipschütz, 1951).

Los resultados de la "Misión Científica..." relativos al estudio de la estructura genética de las poblaciones del extremo austral de Chile fueron por mucho tiempo la única referencia disponible en esta área, debido a que los esfuerzos de la pequeña comunidad de científicos dedicados a la bioantropología en Chile se centraban principalmente en resolver problemas relacionados con los orígenes y diversidad de las poblaciones altiplánicas y Mapuches. Una excepción fue la expedición a Tierra del Fuego organizada en 1964 por Etcheverry y cols. (1967), que corroboró las conclusiones de Lipschütz para grupos sanguíneos de Yámanas (80% grupo 0) y Kaweskar (93% grupo 0). Los resultados obtenidos por Etcheverry y cols. (1967) con el uso de marcadores genéticos adicionales (siste-

mas Rh, MNSs, Duffy, Diego y haptoglobinas) sirvieron de base para contrastar, además, la hipótesis del origen Paleoindio de las poblaciones del extremo austral. La hipótesis se propuso como explicación tentativa y razonable de las diferencias encontradas en las frecuencias de los alelos de haptoglobinas y del sistema Diego entre los yamanes y la población Mapuche.

Posteriormente, Llop y cols. (1994) y Llop (1996) estudiaron un grupo de 24 Yámanas residentes de la Villa Ukika, en la Isla de Navarino, para una batería de marcadores genéticos que incluyó cinco sistemas de grupos sanguíneos (ABO, Rh, MNSs, Duffy y Kidd), dos enzimas eritrocitarias (fosfoglucomutasa y esterasa D), una proteína sérica (haptoglobina) y 33 alelos para los loci A, B y C del sistema HLA. En estos trabajos se mostró que los Yámanas poseen el patrón genético característico de las poblaciones amerindias, cual es una alta frecuencia del alelo 0 para el sistema ABO, del haplotipo Dce para el sistema Rh, del haplotipo Ms para el sistema MNSs, del alelo Fya para el sistema Duffy y de los alelos A2, A8, B40, B15, y Cw3 para el sistema HLA, entre otros. Al realizar un análisis de distancias genéticas entre los Yámanas y otros grupos aborígenes chilenos como Aymaraes, Atacameños, Pehuenches y Huilliches, para los mismos marcadores descritos con anterioridad, se encuentra que los Yámanas conglomeran junto con los Pehuenches y Huilliches, en tanto Aymaraes y Atacameños se separan en otro conglomerado. Es decir, se aprecia una buena correlación entre distancia geográfica y genética. Estos resultados sugieren que los Yámanas no serían descendientes de un grupo paleoindio diferente, sino estarían genéticamente emparentados con los grupos aborígenes de la zona centro-sur chilena.

Hace treinta y cinco años Etcheverry y cols. (1967) afirmaron: "...con los datos actuales la pequeña proporción de fueguinos sobrevivientes y su elevada mezcla sanguínea, no es posible establecer con seguridad su origen, el que siempre ha despertado un gran interés científico". Hemos visto que durante la última década del siglo XX el estudio de este tema se caracterizó por la contrastación de hipótesis de alto valor predictivo, así como por el incremento significativo de marcadores genéticos de gran resolución. Su uso ha hecho posible la estimación del porcentaje de mezcla genética foránea en Yámanas (26%), Atacameños (9%) y Huilliches (15%) (Llop, 1996), el cual podría estar asociado con las condiciones ecogeográficas del extremo austral, factor que explicaría parcialmente los altos niveles de mezcla debido al gran intercambio de bienes y genes que mantenían hasta hace muy poco las poblaciones insulares de la región del estrecho de Magallanes (Harb y cols., 1998). El polimorfismo de las poblaciones amerindias ha sido también descrito en estudios con momias del altiplano (grupos sanguíneos A y B) (Llop y Rothhammer, 1988). Con el uso de marcadores para el sistema HLA y de técnicas de análisis multivariado bidimensional se ha logrado resolver los patrones generales de las rutas por las cuales habrían ocurrido las grandes rutas migracionales (Rothhamer y cols., 1997).

Por otra parte, el estudio de la variación general del ADN mitocondrial (mtADN) (variación de RFLP) y de las modificaciones ocurridas en sus regiones altamente variables (D-loop), ha confirmado la existencia de cuatro grandes haplotipos

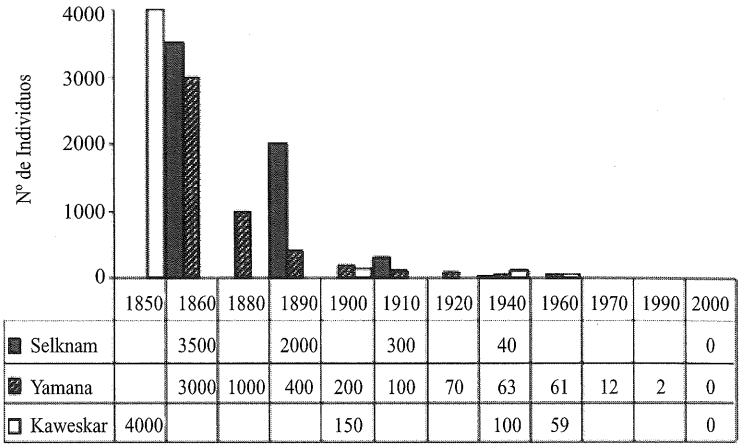
amerindios ancestrales, propios de los linajes fundadores de la población amerindia actual, no descartándose la existencia de otros haplotipos (Bailliet y cols., 1994). Esto hace suponer que las primeras grandes migraciones de paleoindios –que incluirían a Yámanas- no estuvieron acompañadas de los severos "cuellos de botella" que la genética de poblaciones atribuye normalmente a las etapas iniciales de los procesos de migración y asentamiento de poblaciones animales.

Recientemente Moraga y cols. (2000) estudiaron el polimorfismo de secuencias de mtADN de poblaciones Mapuches, Pehuenches y Yámanas mediante análisis RFLP y de los sitios del D-loop. El análisis combinado de los datos de frecuencias génicas previos mostró la existencia de cuatro haplogrupos amerindios en un gradiente longitudinal con desaparición paulatina de los haplogrupos A y B, y aumento de la frecuencia de los haplogrupos C y D. Más interesante aún, el análisis de la variación de las secuencias de las muestras del mtADN de Yámanas, Pehuenches y Mapuches mostró la pérdida de los haplogrupos A y B. Según los autores, ello sugiere que todos ellos tienen como ancestro a una población paleoindia en común, que habría migrado por Beringia hace unos 10.000 – 12.000 a.C.

Salud pública y paleopatología de las poblaciones del extremo austral de Chile

Las primeras referencias sobre el estado de salud de la población aborigen del extremo austral de Chile las entregó Rahm (1931) en el marco de la "Expedición científica en la región magallánica". Según Rahm, las principales causas de muerte entre la población Yámana de la isla Navarino eran la tuberculosis y "otras enfermedades sociales". Rahm (1931) explicó esta situación por ser los Yámanas "una raza envejecida condenada a perecer ante nuestros ojos (...), profundamente melancólica, para quien la vida deja de ser vida para convertirse en resignación". En el caso de los Selk'nam, Rahm es menos especulativo y afirma que han sido "diezmados por las enfermedades sociales y las brutales persecuciones de los primeros colonizadores".

Una información mucho más completa, basada en el uso de indicadores objetivos del estado de salud de la población, fue recogida por Damianovic (1948), miembro de la "Misión Científica...", en representación de la Jefatura Sanitaria Provincial de Magallanes. De acuerdo con los datos demográficos recopilados por Damianovic en los archivos del Registro Civil y de las misiones de órdenes religiosas, entre 1928 y 1945 la mortalidad general de los tres grupos indígenas fue de 82 x 1.000 habs. La cifra resultó ser significativamente superior al promedio nacional, de 20 x 1.000 habs. y al de la población de origen europeo de Magallanes, donde alcanzó sólo a 12 x 1.000 habs. Además, en esa época la disminución de la población aborigen de Tierra del Fuego se había hecho evidente en toda su dramática magnitud (Fig. 4); datos originales de Damianovic (1948), Castro y Aspillaga (1991), Etcheverry y cols. (1968) y Llop y cols. (1994).



	1850	1860	1880	1890	1900	1910	1920	1940	1960	1970	1990	2000
Selknam		3500		2000		300		40				0
Yamana		3000	1000	400	200	100	70	63	61	12	2	0
Kaweskar	4000				150			100	59			0

Figura 4. Disminución del tamaño poblacional de las poblaciones Selk'nam, Yámana y Kawéskar durante los últimos 150 años, hasta llegar a su total extinción.

Entre las causas que contribuyeron a la rápida desaparición de los indígenas Damianovic (1948) destaca "...la desaparición del indio por el blanco que llegaba a esta zona para imponer una nueva economía; los brotes epidémicos de sarampión o alfombrilla que diezmaron a la población indígena sin defensa ni cuidados; y luego la tuberculosis que aparece entre los indígenas con caracteres epidémicos-endémicos graves, explicados por la falta de defensa específica para dicha enfermedad".

Entre 1930 y 1948 la tuberculosis explicó un 36% de la mortalidad general y tuvo una tasa de 285 fallecidos por cada mil habitantes. Otra consecuencia de la colonización fue la extensión del alcoholismo, que alcanzaba en 1946 al 60% de la población adulta, y del tabaquismo, presente en el 75% de la población adulta examinada. El siguiente pasaje ilustra las dimensiones trágicas que alcanzó la exposición de los fueguinos a los agentes patógenos y costumbres introducidos por la población de origen europeo durante la colonización de Tierra del Fuego: "En 1895, con el objeto de proteger los intereses de estas industrias [ganaderas] contra los aborígenes, se decidió enviar a la ciudad de Punta Arenas a 175 indios para sacarlos así de la tierra que consideraban suya. Al poco tiempo la tuberculosis hizo estragos entre este grupo de indígenas (...). Muchos de estos indígenas enfermos fueron los propagadores de este mal entre los aborígenes, y en poco tiempo, solamente en la isla Dawson morían de tuberculosis cerca de 800 indios (...). Frecuentemente los médicos de Punta Arenas han sido testigos del fallecimiento por tuberculosis grave del indígena que viene a hacer su servicio militar, o del niño alacalufe que el padre salesiano trae a la ciudad con fines de paseo. Conocimos la tragedia de la familia Yámana Alti, compuesta de cinco miembros, todos fallecidos de TBC en corto tiempo. El último sobreviviente, Juan Alti, de 16 años, nacido en Murray, adquiere primero una escrófula, luego una tuberculosis pulmonar, teniendo el mismo triste fin que todos sus familiares.

Debido a esta enfermedad determina suicidarse con una [escopeta] Winchester. Esto sucedió en 1945 en Puerto Haberton, Isla Grande de Tierra del Fuego" (Damianovic, 1948).

Los resultados de la "Misión Científica..." sobre las causas de morbilidad se basaron en un exhaustivo examen médico-clínico realizado por el equipo encabezado por Damianovic, que en un período de dos meses revisó un total de 75 indígenas (14 Onas, 42 Yámanas y 19 Alacalufes). Además de los factores nosológicos derivados directamente de la colonización, destaca el bajo porcentaje de caries dentarias (10,5%) observada entre los alacalufes, explicado por sus hábitos alimentarios en base a productos marítimos ricos en vitamina C. Damianovic (1948) llama la atención sobre el alto porcentaje de sífilis entre los alacalufes (62%), en un orden de magnitud superior al porcentaje entre los Onas y Yámanas (6,6%). Las lesiones o secuelas del raquitismo entre los Onas y Yámanas llegaban al 25%, mientras que en los Alacalufes eran prácticamente inexistentes. Por otra parte, la sarna y la piodermitis no afectó a los Onas y Yámanas, pero sí en una alta proporción (47%) a los Alacalufes. Según Damianovic (1948), estas diferencias se explicarían por factores ecológicos y culturales relacionados con la adaptación a las condiciones de vida marítimas.

El estudio comparado de restos óseos de poblaciones del período histórico realizados por Castro y Aspillaga (1991) entregó nuevas evidencias para precisar y contrastar de manera más completa esta hipótesis. El análisis de 38 cráneos y 6 esqueletos de Selk'nam, Yámana y Kaweskar mostró patologías craneanas y postcraneanas relacionadas con las actividades de subsistencia de estas poblaciones (cazadores recolectores), y con los cambios introducidos en su modo de vida con la llegada de las misiones. Entre las enfermedades que afectan al cráneo y dientes destacan la periodontitis y los absesos periapicales, los traumatismos craneanos y las fracturas nasales, la osteomielitis y la sinostosis prematura, siendo la periodontitis la más frecuente de ellas. Comparativamente, y confirmando los resultados obtenidos por Damianovic (1948), las caries fueron de muy baja frecuencia. Entre las afecciones postcraneanas se encontraron periostitis, lesiones degenerativas de las articulaciones, espondilosis cervical, torácica y sacrolumbar, osteomielitis, mielitis y osteoporosis. Especialmente evidentes fueron en este grupo la espondilosis de las vértebras lumbares y la osteoartritis. Castro y Aspillaga (1991) relacionan este hallazgo con las actividades culturales que requieren la hiperflexión del tronco, especialmente cuando las extremidades inferiores están en posición extendida, facilitando la ruptura del arco neural en las regiones sacra y lumbar.

Recientemente Aspillaga y cols. (1999) estudiaron restos óseos de 19 individuos, pertenecientes a poblaciones de canoeros, presumiblemente Yámanas, provenientes de sitios arqueológicos de isla Navarino. Como resultado de este trabajo se describieron patologías directamente asociadas a las actividades de la vida marítima de los canoeros australes. Entre las más interesantes destacan la inexistencia de osteoma al meato acústico externo, relacionada a la práctica del buceo, y lesiones de la musculatura flexora, rotadora y supinadora de las extremidades anteriores, probablemente relacionadas con la boga. En el caso del osteoma al

meato acústico, Aspillaga y cols. (1999) sugieren que en las poblaciones Yámana o Kaweskar esta patología tendría una base genética susceptible a selección. En general, la muestra de individuos adultos utilizada en este estudio mostró lesiones óseas claramente vinculables al estrés funcional derivado de la actividad canoera y del modo de vida recolector cazador, que permitirían distinguirlos de otros grupos de cazadores recolectores, de adaptación terrestre.

REFERENCIAS

ASPILLAGA E., C. OCAMPO Y P. RIVAS. Restos óseos humanos de contextos arqueológicos del área de isla Navarino: indicadores de estilos de vida en indígenas canoeros, Anales del Instituto de la Patagonia, Ser. Cs. Hs. (Chile): 123-135, 1999.

BAILLIET G., F. ROTHHAMMER, F.R. CARNESE, C.M. BRAVI, N.O. BIANCHI. Founder Mitochondrial Haplotypes in Amerindian Populations. Am J. Phys. Anthropol. 55: 27-33, 1994.

BARROS ARANA D. Primeras exploraciones científicas del territorio chileno: Feuillée y Frezier, Historia General de Chile, t. v, Rafael Jover, Editor, Santiago, 1885, en "Diego Barros Arana. Páginas escogidas", Editorial Universitaria, Santiago, pp- 45-48, 1987.

BARROS ARANA D. Exploraciones y reconocimientos geográficos: los grandes viajes del siglo XVIII en cuanto se relacionan con la geografía de Chile, 1764-1796, Historia General de Chile, t. vii, Rafael Jover, Editor, Santiago, 1886, en "Diego Barros Arana. Páginas escogidas", Editorial Universitaria, Santiago, pp- 51-86, 1987.

BOOKSTEIN F. 1991. *Morphometric Tools for Landmark Data: Geometry and Biology*. Cambridge University Press. Cambridge.

CASTRO M. Y E. ASPILLAGA. Fueguian Paleopathology, Antropología Biológica (Santiago) 1: 1-13, 1991.

CUVIER G. Instrucciones sobre las investigaciones a realizar en torno de las diferencias anatómicas entre las varias razas humanas (1800), en "La ciencia del hombre en el siglo XVIII. Selección de textos", Centro Editor de América Latina, Buenos Aires, pp. 57-61, 1978.

DAMIANOVIC J. Realidad sanitaria de la población indígena de la zona austral antártica, Rev. Chil. de Hig. y Med. Preventiva 103: 3-17, 1948.

ETCHEVERRY R., E. BORIS, C. ROJAS, J. VILLAGRÁN, C. GUZMÁN, C. REGONESI, M. MURANDA Y N. DURÁN. Investigación de grupos sanguíneos y otros caracteres genéticos sanguíneos en indígenas de Chile. II Parte. En Fueguinos, Revista Médica de Chile 95: 605-608, 1967.

GUSINDE M. Die Feuerland; Ergebnisse meiner vier Forschungsreisen in den Jahren 1918 bis 1924. Mödlig bei Wienn, Anthropos-Bibliotek, 1931-1939.

HARB Z., E. LLOP, R. MORENO, S. DANIEL Y D. QUIROZ. Poblaciones costeras de Chile: marcadores genéticos en cuatro localidades. Rev. Méd. de Chile 126: 753-760, 1998.

HERNÁNDEZ M., C. GARCÍA-MORO AND C. LALUEZA-FOX. Brief communication: stature estimation in extinct Aonikenk and Patagonian gigantism, Am. J. Phys. Anthropol. 105 (4): 545-551, 1998.

JAUFFRET L.F. Introducción a las Memorias de la Sociedad de los Observadores del Hombre (1800), en "La ciencia del hombre en el siglo XVIII. Selección de textos", Centro Editor de América Latina, Buenos Aires, pp. 27-43, 1978.

LATCHAM R. Notes on the physical characteristics of Araucanos, Journal of the Royal Anthropological Institute 34: 170-180, 1904.

LIPSCHÜTZ A. The fireland tribes of Chile, Science 104: 256, 1946.

LIPSCHÜTZ A. Results of a recent expedition to Tierra del Fuego, Man (London) 48: 7-8, 1948.

LISPCHÜTZ A. La clasificación racial de los indios fueguinos, Revista Geográfica de Chile 3: 18-37, 1950.

LISPCHÜTZ A. El origen del indio americano y el problema fueguino, Revista Geográfica de Chile 4: 63-86, 1951a.

LISPCHÜTZ A. Mutación étnica en tribus fueguinas, Revista Geográfica de Chile 4: 45-62, 1951b.

LIPSCHÜTZ A. Martin Gusinde y los fueguinos, Mapocho (Santiago) 20: 23-32, 1970.

LIPSCHÜTZ A., G. MOSTNY, L. ROBIN AND A. SANTIANA. Blood groups in tribes of Tierra del Fuego and their bearing on ethnic and genetic relationships, Nature 157: 696, 1946a.

LIPSCHÜTZ A., G. MOSTNY AND L. ROBIN. The bearing of ethnic and genetic conditions on the blood groups of three fueguian tribes, Am. J. Phys. Anthropol. 4 (8): 301-321, 1946b.

LIPSCHÜTZ A., G. MOSTNY, H. HELFRITZ, F. JELDES Y M. LIPSCHÜTZ. Physical characteristics of Fueguians. An analysys aided by photography, Am. J. Phys. Anthropol. 5 (3): 295-321, 1947.

LLOP E & F. ROTHHAMMER. A note on the presence of blood groups A and B in Pre-Columbian South America, Am. J. Phys. Anthropol. 75: 107-111, 1988.

LLOP E., Z HARB, R. MORENO, E. ASPILLAGA, M. VAN DE MAELE Y F. ROTHHAMMER. Composición genética de la población chilena: Los Yámana de Ukika, Rev. Med. Chile 122: 979-985, 1994.

LLOP E. Genetic Composition of Chilean Aboriginal Populations: HLA and other genetic marker variation, Am. J. Phys. Anthropol. 101: 325-332, 1996.

MASSONE M. Los cazadores de Tierra del Fuego (8.000 a. C. al presente), en Culturas de Chile: Prehistoria. Desde sus orígenes hasta los albores de la Conquista. Ed. A. Bello, Santiago (pp. 349-366), 1989.

MEDINA J.T. Los Aborígenes de Chile. Imprenta Gutenberg, Santiago, 1882.

MORAGA M., P. ROCCO, J.F. MIQUEL, F. NERVI, E. LLOP, R. CHAKRABORTY, F. ROTHHAMMER & P. CARVALLO. Mitochondrial DNA polymorphisms in Chilean Aboriginal Populations: Implications for the peopling of the southern cone of the Continent, Am. J. Phys. Anthropol. 113: 19-29, 2000.

MOSTNY G. Transculturación en las tribus fueguinas, Revista Geográfica de Chile 3: 37-60, 1950.

PIGAFETTA A. El primer viaje alrededor del mundo. Relato de la expedición de Magallanes y Elcano (ed. Isabel Riquer) Ediciones B, S.A. Barcelona, pp. 266, 1999.

RAHM P.G. Expedición científica en la Región Magallánica, Rev. Inst. Bacteriológ. de Chile 2: 18-26, 1931.

RIVET P. Los orígenes del hombre americano, Cuadernos Americanos, México, 1940.

ROHLF J. AND L. MARCUS. 1993. A revolution in morphometrics. *Tree* 8: 129-132

ROHLF F.J. 2003. Computing the uniform component of shape variation, *Syst. Biol.* 52: 66-69

ROTHHAMMER F., C. SILVA, J.A. COCILOVO Y S. QUEVEDO. Una hipótesis provisional sobre el poblamiento de Chile basada en el análisis multivariado de medidas craneométricas, Revista Chungará, 16-17: 115-118, 1986.

ROTHHAMMER F., C. SILVA, S.M. CALLEGARI-JACQUES, E. LLOP & F.M. SALZANO. Gradients of HLA diversity in South American Indians, Annals of Human Biology 24 (3): 197-208, 1997.

ROTHHAMMER F. Y E. ASPILLAGA. Chile, en History of Physical Anthropology. An Enciclopedia, Volume 1 A-L. Edited by Frank Spencer (Garland reference library of social science; vol. 677): 271-273, Garland Pub. Inc. New York. pp. 626, 1997.

Capítulo 6

Crecimiento y desarrollo humano

CARLOS VALENZUELA

Se ha entendido por crecimiento el aumento dimensional de un ser vivo y por desarrollo el cambio cualitativo o proporcional de sus estructuras o simplemente la modificación de su matriz estructural o funcional. Así, la elongación acelerada de las cuerdas vocales en el momento puberal del varón, que es un proceso de crecimiento, lleva a un descenso en casi una octava de su tono de voz y constituye un evento distintivo de su madurez o desarrollo sexual secundario. Tanto el crecimiento como el desarrollo tienen variación en las poblaciones humanas, sea entre ellas como dentro de ellas. De allí que se plantee la discusión sin fin sobre la preponderancia de factores genéticos o ambientales en la determinación de ambos. La población chilena no es ajena a este debate. Necesitamos previamente algunos conceptos sobre movimientos poblacionales al interior de una especie. Cuando grupos de individuos de una especie se aíslan reproductivamente en forma relativa, sea por barreras ecológicas, geográficas o conductuales, se crean las condiciones de subespeciación o raciación. Cuando grupos de individuos que habían estado aislados en forma relativa, parcialmente o por períodos evolutivamente cortos, se vuelven a juntar decimos que se produce la miscegenación o deraciación. Considerar a las razas o subespecies estáticamente puede conducir a conceptualizaciones equívocas. Es necesario introducir el concepto dinámico que hemos enunciado para poder entender bien este proceso biótico. Lo que se da son procesos de raciación y de deraciación en mayor o menor grado. Las poblaciones están en continua evolución. Poblaciones subdivididas por aislamiento reproductivo relativo, con historias evolutivas distintas y con acervos genéticos significativamente diferentes constituyen subespecies, grupos étnicos o razas. En el hombre, a menudo, esa historia diferente se ha plasmado en culturas distintas, en idiomas, religiones, morales, normas nutricionales, ideologías diferentes. Pero el hombre también está en continua evolución. Las características del crecimiento y desarrollo humano se modifican en estos procesos de aislamiento y miscegenación en forma considerable. Además, las modificaciones alimentarias, de ejercicio físico, de períodos de actividad y reposo, el sedentarismo o la actividad excesiva, están constantemente produciendo variaciones en el crecimiento y desarrollo humano en magnitudes diversas.

La población chilena, como ha sido visto en otros capítulos de este libro, se formó de la mezcla de Amerindios y Europeos Caucasoides que ha venido ocurriendo desde 1541, es decir hace 15 generaciones. Los Amerindios provienen de los Mongoloides que se separaron de los Caucasoides hace 1.500 generacio-

nes (45.000 años). El centro de dispersión habría estado en Asia central y occidental. Desde allí habría habido una migración caucasoide hacia Asia Menor, norte de África y Europa. La migración mongoloide se habría distribuido por toda Asia y por el norte habría pasado a América a través del estrecho de Bering. Hubo tres grandes migraciones mongoloides a América. De la más antigua ocurrida hace 35.000 años derivan, al parecer, los indígenas sudamericanos y, por lo tanto, los ancestros de la población chilena.

Podríamos preguntarnos si hay vestigios en el desarrollo ontogenético de esta historia filética humana. La mancha mongólica es un marcador que atestigua esta historia. Esta mancha pigmentaria que se observa al nacer y que va desapareciendo con la edad es propia de los pueblos mongoloides. En ellos se observa con frecuencias superiores al 80% y en algunas poblaciones llega al 100%, considerando todas las regiones del cuerpo donde aparece. Mientras más grande es la mancha y más pigmentada, más se demora en desaparecer, siendo raro verla todavía al iniciar la pubertad. Los pueblos indígenas chilenos presentan esta mancha igual como la presentan los pueblos mongoloides (Mardones, 1937) y en nuestros estudios la hemos encontrado en población chilena de estratos socioeconómicos bajos, al nacimiento y en el primer año de vida, en frecuencias cercanas al 33% (Patri y cols., 1976), lo que está de acuerdo con el porcentaje de 35% de mezcla amerindia (con 65% cacucasoide). Su desaparición es en edades más tempranas que en las poblaciones mongoloides y en las amerindias. Otro carácter que atestigua la presencia de un componente genético amerindio en la población chilena es la distribución pilosa corporal, especialmente aquella correspondiente a los caracteres sexuales secundarios. El amerindio es lampiño, no tiene barba ni bigote o estos son muy ralos. Su vello axilar y pubiano es escaso y en general tanto en varones como en mujeres tiene la distribución feminoide descrita para poblaciones caucasoides. También en estratos bajos de la población de Santiago (Chile) hemos observado esta distribución pilosa en una proporción acorde con el porcentaje de mezcla amerindia descrito (Avendaño y Valenzuela, 1988).

Desde los primeros estudios antropológicos, genéticos o sociológicos, los investigadores han notado la distribución gradual de las proporciones de los caracteres en los estratos socioeconómicos en Chile. Así, los estratos altos presentan similaridades con las poblaciones caucasoides y muy pocas con las amerindias, los estratos bajos presentan una similaridad grande con las amerindias debido al efecto de la mezcla con esta etnia. Los estudios con marcadores fenotípicos dentarios, serológicos y genéticos en general han demostrado este gradiente sociogenético de la población chilena (Valenzuela y cols., 1987). La mezcla caucasoide amerindia no fue homogénea a lo largo del país. En Chile persisten varias etnias con poca mezcla europea: los aymaraes, los atacameños, los mapuches en sus reductos, los pehuenches, los huilliches, los pascuenses, los yaganes y otros menos numerosos o en extinción. Desafortunadamente hay etnias ya extinguidas.

Chile fue desde sus orígenes una colonia militar y religiosa. El pueblo mapuche resistió por 300 años la conquista y colonización del invasor europeo y después del colonizador chileno. Esta circunstancia hizo que en los primeros tiempos

la llegada de europeos fuera sólo de varones. Las mujeres europeas se incorporaron paritariamente atrasadas en el proceso de conquista y colonización. En todo caso estas mujeres se incorporaban de preferencia a los estratos altos. Los varones europeos se mezclaron conyugalmente con las mujeres indígenas y este cruzamiento dio origen al pueblo chileno mixto. La consecuencia genética de esta mezcla asimétrica es extraordinaria. Si suponemos la mezcla igualitaria entre varones europeos y mujeres amerindias tenemos: i) autosomas mitad europeos y mitad amerindios; ii) cromosoma X 2/3 amerindio y 1/3 europeo; iii) cromosoma Y 100% europeo; iv) ADN mitocondrial 100% amerindio.

Es necesario recordar el gran polimorfismo y variación de los amerindios en relación a sus caracteres métricos. Es evidente la mayor estatura de los onas en relación a los chonos o mapuches. La discusión sobre el componente nutricional diferencial en estos pueblos empieza a tener fundamento en evidencias que vienen de la paleopatología. El pueblo picunche con quien se mezcló preferencialmente el europeo en la zona central de Chile desapareció. Los estudios arqueológicos nos permiten asimilarlos a los actuales mapuches, pero esta similitud puede esconder diferencias notables en marcadores genéticos o en determinantes métricos. Tampoco tenemos una evidencia confiable sobre las características métricas de los conquistadores y colonos europeos. Los estudios sobre armaduras que han quedado de esos tiempos son criticables, ya que lo que ha quedado bien puede ser lo que se utilizaba poco, por lo que representa una muestra sesgada. No habiendo quedado descendientes de la población amerindia ancestral, ni siendo insesgados los datos obtenidos de restos corporales o culturales de ambos ancestros, es necesario afinar la metodología científica para poder deducir del comportamiento antropométrico de las poblaciones mixtas actuales lo que pudo ser el proceso de miscegenación en relación a estas variables. Es a esta tarea a la que nos hemos abocado.

El primer descubrimiento que inició esta línea de investigación científica fue hecho por pediatras del Área Norte de Santiago (Patri y cols., 1973). Encontraron que los niños de esa Área de estratos socioeconómicos bajos crecían en canales inferiores a los de Iowa (patrón estadounidense de comparación que se utilizaba en ese tiempo). Este descubrimiento incluyó una diferencia extraordinaria. Los promedios estaturales de las mujeres correspondían al percentil 10 de Iowa, mientras que los promedios de los varones correspondían al percentil 25 de Iowa. Los autores concluyeron que esta menor estatura se debía a desnutrición, que sería más marcada en la mujer por motivos de "machismo" cultural en la nutrición infantil. Los padres chilenos de ese estrato alimentarían mejor a los hijos varones que a las mujeres. Contemporáneo con este estudio se encontró que en los liceos fiscales y particulares las niñas con antepasados recientes europeos crecían en canales similares a los europeos, en cambio las niñas chilenas sin antecedentes europeos recientes crecían en canales más bajos (Rona y Pierret, 1973). Había una aparente contradicción entre ambos estudios. Pensando más detenidamente, en el primer resultado surgían varias inconsistencias. Nunca se ha demostrado el "machismo" nutricional. Esta valoración diferencial de los sexos

debería darse desde muy temprano, es decir, en la lactancia, incluida la natural, las madres deberían preferenciar a sus hijos varones. No se puede imaginar cómo podría llevarse a cabo este comportamiento, siendo que la lactancia y especialmente la natural sigue normas fisiológicas independientes de la cultura de la madre. Tendría que recurrirse a complicados mecanismos subconscientes para articular esta sofisticada hipótesis. Más contradictorio aún resulta considerar que el sexo "débil" es el masculino. De haber desnutrición en la población, de lejos, el varón tendría que tener los promedios estaturales relativos más bajos que los de las mujeres. Esta labilidad mayor del varón ha sido demostrada en todos los estudios poblacionales y también en la mayor parte de los mamíferos de cría. Si la hipótesis fuera cierta (la baja estatura preferencial de la mujer es debida a desnutrición), deberían existir los otros signos de desnutrición grave manifestados en las otras variables métricas y especialmente en la clínica. Cabe señalar que si el promedio estatural de la mujer chilena estaba en el percentil 10 de Iowa y esto se debía a desnutrición, más de 30% de la población de mujeres chilenas debería estar bajo el percentil 3 de Iowa y por lo tanto sufrir de una desnutrición grave y, más del 10% de las mujeres chilenas deberían sufrir una desnutrición gravísima. Nunca se ha visto en Chile semejantes cifras poblacionales de desnutrición. Más aún, los estudios de morbimortalidad diferencial entre varones y mujeres de la misma Área de Salud y estrato socioeconómico revelaron que al igual que en todos los países del mundo los varones eran el sexo "débil" y tenían cifras superiores a las de las mujeres en todas las patologías medioambientales, incluidas las nutricionales (Valenzuela y cols., 1976). Con estos análisis y resultados la hipótesis de la peor alimentación de las mujeres quedaba, en relación a algún efecto mayor medible, definitivamente refutada. Si era la desnutrición la que explicaba este crecimiento en canales más bajos de estatura habría que buscar otra alternativa al "machismo" alimentario.

No podemos continuar sin revisar previamente los supuestos epistémicos y el marco teórico o paradigma de la biología actual en relación a cualquier variable fenotipo. Este paradigma actual ha establecido que todo carácter de un ser vivo se produce por la interacción de factores genéticos (endógenos) y factores no genéticos (exógenos) a los que se ha llamado "ambientales". Se trata de una interacción en donde la ciencia establece el modo, especificidad y proporción en que participan ambos tipos de factores en la determinación del carácter. Los factores genéticos determinan una norma de reacción que se explicita en un ambiente determinado. Aclaramos de inmediato concepciones erróneas que han impedido avanzar en el conocimiento de esta especificidad de acciones. Se habla del potencial genético que se expresaría mejor o más plenamente si hay condiciones ambientales mejores. De partida en ciencia no es pertinente ni tiene sentido tratar a una variable o parámetro de mejor que otra u otro. En cualquier condición ambiental los caracteres que expresa un ser vivo son producto de la interacción genético-ambiental. No tiene sentido científico decir que el potencial genético se expresa mejor o incluso más en condiciones nutricionales más favorables. Hace tiempo el "potencial genético" debió haber sido reemplazado por el genoma. Así, decimos que el genoma

se expresa tanto en condiciones "favorables" como "desfavorables" y, en cuanto a expresarse, lo hace igualmente en ambas situaciones. Aunque su expresión específica es distinta. La otra concepción errónea es suponer que el ambiente es un saco misterioso que puede explicar todo lo que no explican los factores genéticos. Una especie de resumidero epistémico, igual al éter de la física. Como saco misterioso no es posible de ser puesto a prueba de hipótesis. Entonces, dado que las situaciones o valores esperados de los modelos genéticos son claros y precisos, cuando hay situaciones o valores observados conflictivos con los esperados, sólo los modelos genéticos pueden ser evaluados. En esas condiciones los modelos ambientales como no pueden ser refutados por su vaguedad permanecen a pesar de todas las pruebas que se hagan. La realidad es totalmente contraria a esta apreciación "mágica" del ambiente. Las variables ambientales son factores, en última instancia, físicos y por lo tanto ellos, sus acciones o sus consecuencias, constituyen variables exactas que pueden determinarse, medirse y especificarse inambiguamente. Luminosidad, energía, masa, temperatura, aferencias sensoriales, etc. Así, la acción de los factores ambientales puede ser refutada definitivamente. Es muy extendida la creencia infundada que esto no puede realizarse. Mucho más complicado resulta refutar los complejos factores genéticos que interactúan en forma no lineal. Con 3 loci, cada uno con 2 alelos, se pueden constituir más de 134 millones de modelos genéticos interactivos con 2 fenotipos integrados (sano y enfermo, por ejemplo).

La solución consiste en extraer consecuencias, situaciones o valores esperados precisos y claros de los supuestos factores ambientales causales. Esta es la única forma que los factores ambientales pueden ser corroborados o refutados como agentes causales de esa variación fenotípica que se investiga. Nos abocamos a esta labor y buscamos consecuencias de la desnutrición, otras que la talla baja, que nos posibilitaran poner a prueba la hipótesis que la talla baja del niño chileno se debía a desnutrición. Es evidente que si esas otras consecuencias de la desnutrición no eran observadas, no podía ser la desnutrición la que explicara la talla baja. Es curioso constatar cómo los partidarios de esta acción mágica del ambiente no aceptan el método científico en este respecto. Postulan que aunque se refutara la desnutrición, porque no se dan las otras consecuencias de ella, ésta todavía podría explicar la talla baja, ya que podría ser que la desnutrición, en esta población, influyera sólo en la talla pero no en las otras variables incluido el peso. Desafortunadamente este pensamiento mágico o antilógico no ha permitido el avance científico. Basta considerar que la estatura es uno de los principales componentes del peso y de la relación peso talla, para darse cuenta que la posición se derrumba estrepitosamente. Si se trata de desnutrición no puede esperarse que el peso y la relación peso talla no tengan el mismo estigma o un estigma mayor que el de la talla, como se da en el caso del peso que depende cúbicamente de la estatura. Es necesario recordar que nos desenvolvemos en el terreno de la investigación poblacional de campo, o en ciencia natural, no en la ciencia de la experimentación de laboratorio donde podrían alterarse estas relaciones.

La desnutrición produce poblacionalmente efectos precisos e inambiguos sobre las variables antropométricas y del desarrollo. i) Retrasa la maduración

ósea. ii) Retrasa el desarrollo puberal. iii) Además de retrasar o disminuir relativamente la longitud corporal, retrasa o disminuye relativamente todas las longitudes que dependen del crecimiento de sistemas óseos como lo es la longitud o talla. iv) Por esa razón disminuye más el peso (que depende de las tres dimensiones del crecimiento) que la talla y compromete más la relación peso-talla que la talla. v) Afecta más al varón que a la mujer. Todos estos efectos han sido ampliamente comprobados tanto en seres humanos como en animales. Entonces podemos someter a prueba la hipótesis que la talla baja relativa del chileno más notoria en la mujer se debe a desnutrición.

Estudiamos el desarrollo óseo en los mismos niños del Área Norte de Santiago pertenecientes al mismo estrato socioeconómico (Avendaño y cols., 1974). Encontramos que los varones chilenos bajo el percentil 10 de estatura del patrón Iowa tenían un retraso en la maduración ósea, medida por un patrón también estadounidense, considerable. Contrariamente las mujeres bajo el percentil 10 Iowa de talla no presentaron ese retraso óseo. Tanto varones como mujeres sobre el percentil 50 Iowa no tuvieron retraso óseo. Estos resultados son imposibles de explicar por desnutrición. Podemos atribuir a la diferencia en estatura entre varones (promedio en percentil 25 Iowa) y mujeres (promedio en percentil 10 Iowa) parte de la explicación, pero no es suficiente. El retraso óseo encontrado en los varones era hasta de 40% de la edad cronológica y sobre 50% de la población presentaba retraso óseo. Este retraso con mucho supera a la diferencia encontrada en estatura. Más aún en edades mayores (sobre 10 años) las mujeres chilenas bajo el percentil 10 Iowa estuvieron levemente más maduras que las estadounidenses. Definitivamente la baja estatura de la mujer chilena en relación a su congénere estadounidense no podía explicarse por desnutrición, puesto que no lo estaba al considerar su madurez ósea, e incluso mostraba signos de mejor estado nutricional que aquella. Decidimos estudiar el estado nutricional según estatura y maduración ósea (Avendaño y cols., 1976). El resultado fue concordante con nuestra hipótesis; sólo las pocas mujeres con retraso óseo y estatura bajo el percentil 10 Iowa presentaron deficiencias nutricionales en calorías. Al considerar a los varones, que tenían una estatura relativa mayor que las mujeres y, por lo tanto, era esperable en ellos una madurez ósea acelerada en relación a las mujeres, ya que deberían estar mejor nutridos que aquellas, se encontró exactamente lo contrario. Agreguemos que de haber desnutrición se resentiría más el sexo masculino, lo que estaba de acuerdo con el retraso en la madurez ósea, pero era contradictorio con la mayor estatura del varón. Aunque descartamos a la desnutrición por estos estudios sencillos, quisimos comprobar esta refutación con las otras situaciones esperadas que hemos enunciado.

En peso los niños chilenos no se apartaban tanto de los europeos. Prácticamente no habían diferencias con los niños franceses y sí las había con los estadounidenses. Los varones chilenos eran más parecidos a sus congéneres europeos que las mujeres chilenas a las europeas. También en el momento de la pubertad las mujeres chilenas igualaban en peso a las francesas. En la relación peso-talla la situación era totalmente contradictoria con la hipótesis nutricional. Los varones

chilenos presentaron una relación peso-talla similar a la de los franceses a todas las edades. En cambio las mujeres chilenas presentaron relaciones peso-talla superiores a todos los patrones europeos y estadounidenses a todas las edades, especialmente en las edades puberales. Al ser superiores en todas las edades se descarta la posibilidad de una desnutrición precoz que dejara como secuela una estatura baja y un sobrepeso relativo. Es muy claro que estos resultados son incompatibles y refutan definitivamente la hipótesis que atribuye la estatura baja de la mujer chilena a desnutrición. En diámetro biacromial y biilíaco la situación fue muy similar a la encontrada en relación peso-talla. El varón chileno fue extraordinariamente similar al francés, en cambio la mujer chilena presentaba parámetros superiores a sus congéneres europeos a todas las edades, aunque en diámetro biacromial terminaba con parámetros similares a la francesa en edades adultas. El diámetro biilíaco era superior a todos los de las otras mujeres incluidas las estadounidenses en edades puberales, después de ellas quedaba con un diámetro biilíaco levemente inferior a la estadounidense en edades adultas. Estos resultados refutaron, independientemente de los anteriores, la hipótesis nutricional. Es imposible que la desnutrición disminuya relativamente la estatura sin disminuir relativamente las otras dimensiones que dependen del crecimiento óseo.

La madurez sexual también refutó la hipótesis nutricional. Ha sido la experiencia de todo profesor de colegio mixto que la niña chilena madura muy tempranamente en relación al varón. En todas las poblaciones hay una maduración más precoz de la mujer, pero en Chile esto está extraordinariamente aumentado. No es raro ver mujeres con desarrollo sexual completo a los 10 a 11 años de edad. Un porcentaje cercano al 1% a 2 % de las niñas presentan menstruaciones a los 9 años. Esta maduración tan precoz no se ve en niñas europeas o caucasoides en general. En cambio, el varón chileno madura muy tardíamente (Valenzuela, 1983). Nuestros estudios muestran que su madurez sexual ocurre a la misma edad o a edades más tardías que la de los varones europeos. Este patrón dimórfico sexual está en completa correlación con lo que hemos encontrado en madurez ósea. De nuevo el retraso madurativo más marcado en el varón chileno podría interpretarse como efecto de la desnutrición. En este caso sería el varón chileno el que estaría más desnutrido porque es el que está más retrasado. Sin embargo, llega a estatura adulta relativa superior a la que llega la mujer chilena, por lo que debería considerarse mejor nutrido que aquella. No es posible explicar esta incongruencia por factores nutricionales. Estudiamos entonces el dimorfismo sexual pondoestatural en la población chilena relativo a las poblaciones amerindias y caucásicas (Valenzuela, 1975; Valenzuela y cols., 1978). Encontramos que a medida que la mezcla amerindia-caucasoide aumentaba y se acercaba al 50%, aumentaba el dimorfismo sexual para estatura adulta. Esto no se daba para peso. En estos estudios analizamos muestras de poblaciones mapuches durante casi 50 años. A pesar de las enormes mejorías medioambientales en esos 50 años no encontramos un aumento sustantivo en la estatura adulta de esas poblaciones. La estatura adulta de esos amerindios es muy inferior a la de los caucasoides,

aunque el peso no lo es tanto. Hay mucha historia que se ha contado sin base factual sobre los estados de desnutrición en que vivían las poblaciones aborígenes de Chile.

Por cinco pruebas independientes se ha demostrado que no puede la desnutrición explicar la menor talla de la mujer chilena y por lo tanto la menor talla de los niños chilenos en relación con la de los europeos. Estas son refutaciones del factor ambiental nutricional. Quisimos examinar si el componente genético distinto, dado por las razas, podría explicar las diferencias. Como en el trabajo previo (Valenzuela, 1977) dividimos las muestras según apellido extranjero y según ocupación del padre para catalogar al hogar en estrato socioeconómico. No encontramos diferencias significativas excepto en estatura y peso de niñas. Las niñas con dos o más ancestros europeos crecían en patrones similares a los de las niñas europeas y la diferencia con la estatura de niñas sin ancestros europeos fue significativa. Las niñas pertenecientes a estratos más bajos presentaron menor peso. Esto refleja categóricamente que la variación en la estatura está mejor explicada por los componentes genéticos y la variación en peso por los componentes ambientales (Valenzuela, 1997).

Los estudios anteriores fueron realizados en estratos socioeconómicos bajos o medio bajos. Sabemos que los estratos altos poseen un mayor componente caucasoide, por lo que era predecible que los patrones de crecimiento y desarrollo de los niños de los estratos altos chilenos deberían ser similares a los de los europeos o estadounidenses. Realizamos el estudio en una clínica privada tomando en cuenta todas las consultas pediátricas que tuvieron control de peso, talla y perímetro cefálico (Youlton y Valenzuela, 1990). Los patrones de crecimiento y desarrollo que encontramos no difirieron de los europeos o estadounidenses. Sin embargo, la maduración puberal medida según las aceleraciones del crecimiento no fue antes que la encontrada en los estratos bajos. De nuevo encontramos que el componente genético explica mejor que el nutricional las diferencias encontradas entre la población chilena de diferentes estratos socioeconómicos y las poblaciones europeas o estadounidenses.

Nos hemos referido al crecimiento y desarrollo en sus factores genéticos y nutricionales. El ambiente contiene otros factores que no son los nutricionales. La cultura de ejercicio físico y del sueño, los estilos de vida, el estrés, las enfermedades infecciosas, la contaminación ambiental, etc. Es necesario realizar estudios que tengan en cuenta estos factores para poder comprender su participación. Por otra parte es claro que las poblaciones aborígenes que quedan, crecen y se desarrollan con otros parámetros que las poblaciones mixtas que hemos descrito. También es necesario realizar estudios auxológicos en estos grupos étnicos midiendo el porcentaje de mezcla caucasoide que tengan. Es posible entonces inferir más precisamente cómo participan específicamente los factores genéticos y no genéticos.

Volviendo a los componentes etnogenéticos de la población chilena, podemos constatar que su crecimiento y desarrollo se ajusta bastante bien a los datos históricos de miscegeneción. Si en los cromosomas X e Y hay información para

variables métricas y desarrollo, entonces es explicable la similaridad del varón chileno con su congénere europeo y la diferencia de la mujer chilena de su congénere europeo con una similaridad mayor con, la que suponemos, información genética proveniente de la mujer amerindia que ha sido su ancestro. La influencia de las interacciones con los autosomas y el ADN mitocondrial será motivo de investigaciones futuras.

El lector puede encontrar los datos de nuestros estudios transversales o longitudinales en: Patri *et al.* (1984); Valenzuela y Avendaño (1979); Avendaño y Valenzuela (1988); Youlton y Valenzuela (1990); Valenzuela (1997).

REFERENCIAS

AVENDAÑO A., VALENZUELA C.Y. Seguimiento longitudinal de crecimiento y desarrollo 6 a 20 años de edad. Área Norte de Santiago. Pediatría (Santiago) 31: 4-58, 1988.

AVENDAÑO A., NEIRA M., SAMITH S., *et al.* Edades óseas de escolares fiscales del Área Norte de Santiago, según percentiles de estatura. Pediatría (Santiago) 17: 23-25, 1974.

AVENDAÑO A., VALENZUELA C.Y., COSTA R., *et al.* Estudio alimentario de escolares con alta y baja estatura, según maduración ósea, Área Norte de Santiago, 1974. Pediatría (Santiago) 19: 7-11, 1976.

MARDONES C. Contribución al estudio de la Antropología Chilena. Bol. Soc. Biol. Concep. 11: 25-43, 1937.

PATRI A., SEPÚLVEDA H., AVENDAÑO A., *et al.* Estado de salud de la población infanto-juvenil del Área Hospitalaria Norte de Santiago en relación a la condición nutricional y de su crecimiento y desarrollo. Cuad. Méd. Soc. (Santiago, Chile) 14: 12-18, 1973.

PATRI A., SEPÚLVEDA H., VALENZUELA C.Y., *et al.* Estudio del crecimiento y desarrollo del niño de edad preescolar (1 a 6 años de edad) del Área Metropolitana Norte de Santiago. Seguimiento longitudinal I Parte: Generalidades. Pediatría (Santiago, Chile), 19: 27-30, 1976.

PATRI A., SEPÚLVEDA H., VALENZUELA C.Y., CORTÉS O. Antropometría del niño chileno de 0 a 6 años. Editorial Andrés Bello. Santiago (Chile), 1984.

RONA R., PIERRET T. Genotipo y estatura en niñas adolescentes de Santiago. Rev. Méd. Chile. 101: 207-211, 1973.

VALENZUELA C.Y. Dimorfismo sexual pondoestatural en una población chilena. ¿Evidencias de genes para estatura en los cromosomas sexuales? Rev. Méd. Chile. 103: 322-326, 1975.

VALENZUELA C.Y. Diferencias de crecimiento y desarrollo entre niños de Santiago (Chile) y niños europeos o norteamericanos no explicables por diferencias nutricionales. Tesis. Doctor en Ciencias. Facultad de Ciencias. Universidad de Chile, 1977.

VALENZUELA C.Y. Pubertal origin of the larger sex dimorphism for adult stature of a Chilean population. Am. J. Phys. Anthrop. 60: 53-60, 1983.

VALENZUELA C.Y. Evaluación de la estatura como indicador nutricional poblacional. Rev. Méd. Chile. 125: 595-604, 1997.

VALENZUELA C.Y., AVENDAÑO A. Antropometría y maduración sexual de escolares. Bol. Of Sanit. Panam. 87 113-131, 1979.

VALENZUELA C.Y., GONZÁLEZ M., AGUILÓ C. Mortalidad infantil en un hospital pediátrico. Rev. Chil. Pediatr. 47: 336-345, 1976.

VALENZUELA C.Y., ROTHHAMMER F., CHAKRABORTY R. Sex dimorphism in adult stature in four Chilean populations. Ann. Hum. Biol. 5: 533-538, 1978.

VALENZUELA C.Y., ACUÑA M.P., HARB Z. Gradientes sociogenéticos en la población chilena. Rev. Méd. Chile. 115: 295-299, 1987.

YOULTON R., VALENZUELA C.Y. Patrón de crecimiento en estatura y peso de 0 a 17 años y circunferencia craneana de 0 a 2 años de niños de estratos socioeconómicos medio alto y alto de Santiago. Comparación con el crecimiento de niños de estratos medio bajo y bajo del Área Norte de Santiago. Documento de la Rama de Endocrinología y Genética, Sociedad Chilena de Pediatría. Suplemento de la Revista Chilena de Pediatría, 1990.

Capítulo 7

Bioantropología de las estructuras maxilodentarias

HERNÁN PALOMINO & HERNÁN M. PALOMINO

El análisis de la forma y tamaño de los dientes y estructuras maxilofaciales ha sido una herramienta fundamental para el estudio de la antropología y evolución humana, por cuanto, bajo condiciones normales, los dientes están dentro de las estructuras más durables del cuerpo y que no cambian su forma y tamaño a través del tiempo. La variabilidad dentaria y maxilofacial puede permitir realizar estudios filo y ontogenéticos para entender la variación intra e interespecies. (Palomino y cols., 1977; Kraus y cols., 1969).

Ha sido establecido a través de numerosos estudios experimentales con animales de laboratorio y evidencias en el hombre que la variación morfológica dentaria y maxilofacial tiene un considerable componente genético en su determinación. Ello ha permitido, además, utilizar la variación morfológica dentaria en la caracterización y comparación de poblaciones y establecer distancias biológicas entre ellas de manera similar a la de marcadores genéticos serológicos (Palomino y cols., 1977, 1978, 1995; Ferrario y cols., 1999) .

Por otra parte, desde un punto de vista antropológico, la patología relacionada con las estructuras óseas, dentarias y de sus tejidos constituyentes ha permitido ayudar a comprender los hábitos, sistemas culturales y el ecosistema en que las poblaciones viven (Palomino y cols., 1979).

En este capítulo se describirán las principales características de los dientes, los arcos dentarios y oclusión en la especie humana, así como los conceptos básicos relacionados con la patología que afecta a estas estructuras que pueden ser de importancia en la antropología física.

A) NÚMERO Y FORMA DE LOS DIENTES: INCISIVOS, CANINOS, PREMOLARES Y MOLARES

Todos los mamíferos, incluido el hombre, poseen dos denticiones, la dentición temporal, primaria, decidual o de leche y la definitiva o permanente (Krauss y cols., 1969; Graber, 1974).

Los dientes están ubicados en dos arcos dentarios, el arco maxilar o superior, constituyente del cráneo y rígidamente unida a él y el arco mandibular o inferior, que es la parte móvil de estas estructuras. Tanto la dentición primaria como la permanente tienen una distribución equitativa de sus dientes entre los dos arcos, de tal manera que los 20 dientes de la dentición temporal y 32 de la definitiva se reparten en 10 y 16 superiores e inferiores, respectivamente, para ambas denticiones.

Al observar los arcos desde el frente, se puede dividir el aparato dentario en 4 cuadrantes simétricos, derecho e izquierdo, superior e inferior con 5 dientes cada uno en caso de la dentición decidual y 8 dientes en la dentición permanente. La línea vertical que divide los arcos en derecho e izquierdo se denomina plano mediosagital.

La forma y función de los dientes permite clasificar a los dientes en incisivos, ubicados en la zona anterior, los caninos a continuación, los premolares y en la zona más posterior, los molares. Al considerar cada cuadrante en la dentición definitiva, encontramos desde la línea media hacia atrás el incisivo central, incisivo lateral, canino, primer y segundo premolar, primer, segundo y tercer molar. La dentición decidual tiene 5 dientes por cuadrante, que son reemplazados por los permanentes. Los premolares definitivos hacen erupción en el lugar de los molares deciduales.

Los dientes pueden ser descritos considerando las distintas superficies o bordes que tengan. La cara que se orienta hacia el plano mediosagital se denomina cara mesial, la que se orienta hacia la zona posterior, cara distal. La cara vestibular o bucal es la que se orienta hacia la mejilla, siendo la cara lingual la que mira hacia la lengua. En caso de los dientes superiores, esta cara también se denomina palatina. Los molares y premolares tienen una cara oclusal que es la que articula con el diente antagonista. En los incisivos y caninos, se les define un borde incisal.

En la descripción de la morfología dentaria, tanto la corona, parte visible del diente después de la erupción dentaria, como la raíz, que es la parte implantada en el hueso alveolar, pueden ser analizadas en su forma y tamaño; en el número y forma de las cúspides y raíces, y en la superficie de la corona, la existencia de surcos, tubérculos, bordes, crestas, fosetas y fisuras.

B) Variaciones de importancia poblacional

Desde un punto de vista bioantropológico, el estudio de la variabilidad de la dentición ha permitido obtener información valiosa para estudios onto y filogenéticos para entender la variación intra e interespecies. Bajo condiciones normales, los dientes después de su erupción no cambian de forma ni tamaño (excepto abrasiones o atrisiones extremas), y son las estructuras más conservadas del cuerpo.

La dentición muestra una alta invariabilidad tanto en su proceso morfogenético, de erupción, forma y número de los dientes. Sin embargo existen variaciones morfológicas que se expresan en diferencias cuantitativas o en diferentes frecuencias que han sido utilizadas para caracterizar y comparar poblaciones. Para estas variaciones ha sido establecida una importante determinación genética, de modo que algunos autores proponen una transmisión mendeliana simple, mientras que otros sugieren herencia multifactorial en la determinación de estas características (Palomino y cols., 1978a, 1978b; Palomino, 1990).

Entre las variaciones más significativas por su utilización en estudios de variabilidad intra e interpoblacional tenemos principalmente las que afectan a los incisivos y molares.

Los incisivos

Los incisivos centrales superiores son bastante estables en su morfología y en general presentan una gran similitud con su homólogo de la hemiarcada opuesta. La forma de la cara lingual o palatina se ha descrito como de cincel. Existe una depresión ancha en la parte central (la fosa lingual) rodeada por tres distintas elevaciones, denominadas crestas marginales mesial y distal y el cíngulo, una protuberancia bulbosa inmediatamente debajo de la línea cervical.

Existen, sin embargo, variaciones en el tamaño de las crestas o bordes marginales laterales, haciendo a estas más prominentes y dando a la cara lingual del incisivo una forma más cóncava, que define una variación morfológica denominada diente o incisivo en forma de pala.

El diente en forma de pala o diente en pala, se presenta en la mayoría de las poblaciones estudiadas, aunque con distinta frecuencia y magnitud de aumento de estas crestas. Muchos estudios con relación a esta característica han concordado en que existen marcadas diferencias raciales. Las poblaciones orientales, especialmente chinos y japoneses y las de origen amerindio, presentan en general altas frecuencias y, en estudios cuantitativos, mayor intensidad del rasgo.

Otra característica relacionada con los incisivos superiores es la posición espacial de estos. Existe la disposición de los incisivos en la que los lados mesiales de los incisivos, es decir los que dan a la línea media, están desplazados hacia palatino, quedando los lados distales más vestibularizados, lo que da una apariencia alada a estos incisivos. Por ello, a esta característica se le ha denominado como *bite-wing* (mesiogiroversión). Esta posición alada no es atribuible a compresión de los incisivos y es también considerada un rasgo de origen oriental, ya que se ha encontrado con relativas altas frecuencias en poblaciones japonesas, chinas y también en los amerindios (Palomino y cols., 1977, 1995).

Los molares maxilares

Los molares maxilares, primero, segundo y tercero, tienen generalmente tres raíces, dos bucales y una lingual (palatina). Tienen una corona con tres cúspides mayores y una cuarta de menor tamaño. Las coronas son siempre más anchas bucolingual que mesiodistalmente. Las cúspides distobucal y mesiolingual están con pocas excepciones conectadas con un puente, el puente oblicuo. Las cúspides mesiobucal, distobucal y mesiolingual estructuran un patrón triangular tricúspide. De las dos cúspides bucales, la mesiobucal es invariablemente de mayor tamaño que la distobucal. La cúspide distolingual presenta una menor elevación y presenta mayor variabilidad. Generalmente disminuye en el segundo y tercer molar, donde con una alta frecuencia se ha perdido completamente.

Desde una vista oclusal, la corona varía desde cuadrada a romboidal y se observan claramente dos componentes separados y distintos. La parte mesial,

compuesta por tres cúspides, mesiobucal, mesiolingual y distobucal, de forma triangular, se le ha denominado trigon. El talón consiste en una simple cúspide, la distolingual y el borde distal marginal.

Variaciones de los molares maxilares

Las variaciones desde una punto de vista oclusal están dadas fundamentalmente por la variación del talón y su cúspide distolingual. El patrón característico del primer molar con un leve menor tamaño de esta cúspide respecto de las cúspides del trigon, es denominado forma 4 y varía especialmente en el segundo molar a una forma 4- y 3+, cuando esta cúspide está en la misma posición que en la forma 4 pero de un tamaño más reducido (4-) o cuando en su reemplazo existe una pequeña protuberancia ubicada en el centro del borde distal. La forma 3, más característica del tercer molar, tiene sólo las cúspides del trigon, habiendo desaparecido completamente el talón, con su cúspide distolingual.

Una de las más interesantes variaciones en la corona desde un punto de vista evolutivo es el llamado rasgo de Carabelli, llamado también cúspide o tubérculo de Carabelli. Se manifiesta con una gran variedad de expresiones en la superficie mesiolingual de la cúspide mesiolingual. Estas expresiones varían desde una completa ausencia del rasgo o una foseta, surco, tubérculo hasta una cúspide. En algunas poblaciones como los melanesios, el tubérculo de Carabelli toma la forma de una gran quinta cúspide, similar al tamaño de las otras cúspides del molar. En otras poblaciones, la expresión no varía de una foseta o surco. Entre los caucásicos se puede encontrar la más completa gama de expresiones. El tubérculo de Carabelli muestra una definitiva clara variación racial. Así, las poblaciones orientales, indoamericanos, tienen una mínima expresión como fosetas o surcos, pero tubérculos grandes o cúspide están completamente ausentes. En cambio en las poblaciones de origen negro y en caucasoides se observa un grado de variación mucho más amplio, incluyendo tubérculos prominentes. En el caso de poblaciones híbridas (orientales-caucasoides o negroides-orientales) la presencia del tubérculo de Carabelli sugiere que los genes determinantes de este rasgo fueron introducidos por los grupos caucasoides o negroides (Krauss, 1969; Palomino y cols., 1977).

Los molares mandibulares

Tres molares ocupan el segmento posterior de cada cuadrante mandibular. Al igual que los molares maxilares antagonistas, existe una progresiva disminución en tamaño de adelante hacia atrás y que diferencia a los humanos de los primates, en los que existe un incremento de tamaño hacia los molares más posteriores.

La corona del primer molar desde su aspecto oclusal es pentagonal, siendo el perfil mesial más ancho que el distal. Tiene tres cúspides hacia el perfil bucal (cúspides mesiobucal, distobucal y distal) llamadas también como protoconido, hipoconido e hipoconulido, respectivamente, que decrecen en ese orden hacia distal. Hacia el perfil lingual existen dos cúspides de similar tamaño, las

mesiolingual y distolingual (metaconido y entoconido). Estas cúspides son más grandes y cónicas de las del lado bucal.

El primer molar mandibular presenta generalmente 5 cúspides. La superficie oclusal tiene tres fosas distintas, una profunda, la fosa central, la fosa triangular mesial y una pequeña depresión, la fosa triangular distal. Las 5 cúspides y los surcos y fosas que los separan le da a esta superficie un patrón característico, donde los dos surcos bucales, que separan las tres cúspides, y el surco que divide las cúspides linguales aparecen con una forma de Y en la parte central de la superficie oclusal y se le ha denominado forma Y-5, llamada también por paleontologistas y antropólogos, por la antigüedad filogenética de esta forma, como patrón Driopitecus (Kraus, 1969).

Las cúspides distobucal (hipoconido) contacta la mesiolingual (metaconido), dejando separadas la mesiobucal (protoconido) de la distolingual (entoconido). Casi sin variación es la forma del primer molar en las poblaciones humanas.

El segundo molar presenta una corona más pequeña que el primero, tiene dos cúspides bucales (mesiobucal y distobucal), un surco bucal y especialmente una forma oclusal con un patrón +4. Esto es 4 cúspides con surcos que las dividen y que dejan en contacto la cúspide mesiobucal (protoconido) con la distolingual (entoconido).

Variaciones de los molares mandibulares

Las variaciones encontradas en los primeros molares se aprecian en la reducción de la cúspide distal que puede llegar a desaparecer en forma completa, siendo marcadamente similar a la del segundo molar. Sin embargo este molar de 4 cúspides se puede distinguir del segundo porque las cúspides mesiales son similares a las distales y la cúspide mesiobucal sigue en contacto con la distolingual (patrón Y4).

Existe generalmente una foseta que marca la terminación del surco mesiobucal en la cara bucal y que puede variar en extensión y profundidad entre individuos.

Dos tubérculos accesorios, el tuberculum sextum (C6) y el tuberculum intermedium (C7), se presentan en la superficie oclusal de los molares mandibulares. El tuberculum sextum (C6) está localizado en el margen distal entre las cúspides distal y distolingual. Es de alta frecuencia en las poblaciones orientales y también en las amerindias. Presenta una gran variación en su tamaño.

El tuberculum intermedium (C7) se presenta como una pequeña elevación en el borde distal de la cúspide mesiolingual o como una relativa elevación del borde lingual de la corona entre las cúspides mesiolingual y distolingual. Se ha encontrado raramente a alta frecuencia en las poblaciones de origen negro.

En el segundo molar la presencia de 5 cúspides es poco frecuente y especialmente en las poblaciones negras y de origen oriental e indoamericanas es más frecuente que en las caucasoides.

El tercer molar es mucho más variable en su morfología y tamaño. No es infrecuente que la cúspide distolingual esté ausente o con gran reducción de tamaño. Una cúspide accesoria, el protostilido, puede encontrarse en la superfi-

cie bucal de la cúspide mesiobucal y también se encuentran frecuentemente los tuberculum sextum (C6) y tuberculum intermedium (C7) (Krauss, 1969).

Variaciones poblacionales en la morfología dentaria

Como se dijo anteriormente, existen variaciones en la morfología dentaria que pueden ser utilizadas para analizar la variación entre poblaciones y estimar la distancia entre ellas. Así, las variaciones de los incisivos, como el diente en forma de pala o la posición de estos, como la mesiogiroversión, reflejan una variación racial en la que las mayores frecuencias se encuentran en las poblaciones orientales. Así también es propio de las poblaciones de origen amerindio y constituye una de las evidencias importantes en el análisis del poblamiento de América. También mayores frecuencias de segundos molares mandibulares con 5 cúspides y tuberculum sextum en los primeros y segundos molares mandibulares son encontradas en estas mismas poblaciones.

Por otra parte, el tuberculum intermedium (C7) de los molares mandibulares se encuentra con mayor frecuencia en las poblaciones negroides que en otros grupos raciales.

Junto a la variación racial del tubérculo de Carabelli, estas variaciones de los incisivos y molares permiten tener una batería de marcadores para permitir estudios de variabilidad poblacional (Palomino y cols., 1977, 1995).

En la Tabla 1 se pueden observar las frecuencias de incisivo en forma de pala, tubérculo de Carabelli y mesiogiroversión de los incisivos superiores encontradas en diversos estudios poblacionales y que se muestran agrupadas según el origen racial de las poblaciones estudiadas. Consistentemente las poblaciones de origen oriental y las poblaciones amerindias exhiben altas frecuencias de diente en pala, en comparación a las negroides y caucasoides, siendo en cambio en estas últimas las de mayor frecuencia de tubérculo de Carabelli (Palomino y cols., 1978a).

La Tabla 2 muestra las frecuencias del número de cúspides y forma Y de los segundos molares inferiores encontrados en la recopilación de muchos estudios.

Tabla 1. Frecuencia de diente en pala (DP), tubérculo de Carabelli (TC) y mesiogiroversión de los incisivos (MGV) en poblaciones

Poblaciones	N	DP (%)	TC (%)	MGV (%)
Orientales	2.081	80,3	31,9	
Caucasoides	13.049	12,63	59,5	
Negroides	1.193	37,2	25,0	
Amerindios	2.931	88,6	30,9	
Indig. Chile	2.268	83,0	7,2	49,7

Así por ejemplo, utilizando la variación de 6 rasgos que describen la morfología dentaria hemos estudiado la distancia biológica entre 8 poblaciones amerindias, cuatro de Norteamérica y cuatro de Sudamérica, estableciendo que las 4 tribus de indios de Norteamérica tenían entre ellas las menores distancias biológicas y diferentes de las de Sudamérica, que a su vez también tenían pequeñas distancias entre sí. A su vez se puede observar una gradiente de distancia norte sur, concordante con el proceso del poblamiento americano. Esto permite establecer, aunque con cautela, que la morfología dentaria puede ser un indicador de diferencias genéticas entre poblaciones (Palomino y cols., 1978a).

Tabla 2. Número de cúspides y forma del segundo molar inferior en poblaciones

Poblaciones	N	Número de cúspides (%)			Forma Y (%)
		4	5	6	
Caucasoides	1.833	89,0	11,0	-	4,0
Orientales	1.817	74,7	25,3	-	-
Negroides	1.193	71,5	28,2	0,3	26,8
Amerindios	2.931	38,0	52,4	9,6	6,1
Indig. Chile	2.268	52,8	38,4	8,3	2,0
Aymaraes	253	38,1	47,7	14,3	2,2

Las poblaciones chilenas presentan una variación originada principalmente por la miscegenación existente. El componente genético de las poblaciones es básicamente de origen birracial, determinado por la temprana mezcla entre las poblaciones amerindias y las europeas, básicamente españolas (Moreno y cols., 1991; Palomino y cols., 1995, 1997). Migraciones posteriores de individuos de otras áreas de Europa, especialmente alemanes, en la región del la Araucanía y de los Lagos, y de croatas en Antofagasta y Punta Arenas, han contribuido a esta diversidad. El componente de miscegenación negra es poco conocido, aunque existieron asentamientos de esclavos en el país.

Así por ejemplo, en el valle de Elquí es posible observar una cierta proporción de la población con tuberculum intermedium (C7) propio de las poblaciones negras y concordante con la frecuencia de algunos antígenos de origen negro, lo que permite apoyar la hipótesis de la introducción de negros provenientes de la liberación de esclavos en la constitución genética de las poblaciones de dicho valle (Palomino y cols., 1995; Acuña y cols., 1988).

Para la caracterización de las poblaciones chilenas se ha recurrido a la estimación de las frecuencias de ciertos marcadores sanguíneos, que permiten estimar el grado de mezcla de la población (Palomino y cols., 1997a, 1997b). La utilización de características morfológicas dentarias puede ayudar en esta caracterización. En la Tabla 3 se muestran las frecuencias de diente en forma de pala

Tabla 3. Frecuencia de características morfológicas dentarias en distintas poblaciones de chile

Población	N	% Diente en Pala	% T. de Carabelli
Indig. Chile	2.268	83,0	7,2
Santiago CP	40	52,5	20,0
Santiago C	40	70,0	7,5
X Región CP	85	11,8	65,8
X Región CE	242	62,4	23,7

CP= Colegios privados; CE = Colegios del Estado

y tubérculo de Carabelli encontradas en diversos grupos indígenas de Chile, que se comparan con las encontradas en los niños de colegios privados y públicos de la región Metropolitana y de la región de los Lagos en el Sur de Chile. Como se puede observar, las frecuencias de estos rasgos en los colegios públicos están más cercanas a las frecuencias de las poblaciones indígenas de Chile, lo que revela diferencias entre la población escolar de ambos tipos de colegios y una asociación entre estado socioeconómico y componente étnico de la población.

En el sur de Chile, en la región de los Lagos, existen reducciones indígenas rurales con un relativo bajo grado de mezcla. Por otra parte, los grupos provenientes de las colonizaciones alemanas mantiene un cierto grado de aislamiento sociocultural. Al utilizar características dentarias que presentan diferentes frecuencias en las poblaciones que dieron origen a la población actual es posible generar estimadores de miscegenación. Hemos estudiado diversas poblaciones y estimado los porcentajes de mezcla indígena obtenidos con algunos marcadores de morfología dentaria en niños de colegios rurales públicos y de colegios urbanos privados, pudiendo comprobar una alta correlación entre las estimaciones de mezcla obtenidas por marcadores serológicos y características morfológicas dentarias, confirmando su utilidad en el estudio de la diversidad poblacional (Palomino y cols., 1995).

En las Tablas 4 y 5 se puede observar la frecuencia de marcadores genéticos (grupos sanguíneos ABO y Rh) y de marcadores morfológicos dentarios (diente en forma de pala y tubérculo de Carabelli). La determinación del grado de mezcla indígena de las poblaciones estudiadas, que se muestra también, es producto de una ecuación que compara las frecuencias encontradas en las poblaciones europeas y en las poblaciones indígenas con las frecuencias de la población analizada, bajo la hipótesis de la presencia de una población híbrida producto de la miscegenación entre miembros de ambos grupos poblacionales.

Como se puede observar, existe una alta correlación en el grado de mezcla indígena encontrada por ambos tipos de marcadores, lo que pone en evidencia la utilidad de la morfología dentaria en la estimación de la miscegenación, por lo cual puede servir en la comparación de la proximidad biológica entre diversas poblaciones.

Tabla 4. Frecuencia de incisivo en forma de pala (DP), tubérculo de Carabelli (TC) en colegios públicos y privados de la región de los Lagos y estimación del grado de mezcla indígena (MI) obtenido con estos marcadores dentarios

Colegio	N	% DP	% MI	% TC	% MI	X MI %
Conaripe Públ.	(105)	54,3	62,1	31,4	53,7	57,9
Alemán Valdivia Priv.	(111)	23,4	21,3	58,0	2,9	12,1
Maullín Públ.	(58)	65,5	75,1	19,0	77,4	76,3
Puerto Octay Públ.	(57)	82,5	99,3	17,5	80,3	89,8
Frutillar Públ.	(69)	58,0	64,5	37,5	42,1	53,3
Puerto Varas Públ.	(58)	44,8	45,7	19,3	67,6	56,7
Frutillar Priv.	(31)	16,1	4,9	63,3	7,3	6,1
Puerto Varas Priv.	(54)	9,3	-0,4	67,3	14,9	7,3
Total Públicos	(347)	59,7	69,2	26,1	63,9	66,6
Total Privados	(197)	18,9	15,4	61,1	0,3	7,9

Tabla 5. Frecuencia génica del alelo O (ABO), y d (Rh-) en colegios públicos y privados de la región de los Lagos y grado de mezcla indígena (MI) obtenido con estos marcadores serológicos

Colegio	N	Fr. O	% MI	FR. Rh-	% MI	X MI %
Conaripe Públ.	(105)	54,3	62,1	31,4	53,7	57,9
Alemán Valdivia Priv.	(111)	23,4	21,3	58,0	2,9	12,1
Maullín Públ.	(58)	65,5	75,1	19,0	77,4	76,3
Puerto Octay Públ.	(57)	82,5	99,3	17,5	80,3	89,8
Frutillar Públ.	(69)	58,0	64,5	37,5	42,1	53,3
Puerto Varas Públ.	(58)	44,8	45,7	19,3	67,6	56,7
Frutillar Priv.	(31)	16,1	4,9	63,3	7,3	6,1
Puerto Varas Priv.	(54)	9,3	-0,4	67,3	14,9	7,3
Total Públicos	(347)	59,7	69,2	26,1	63,9	66,6
Total Privados	(197)	18,9	15,4	61,1	0,3	7,9

a) Relaciones entre los dientes

La oclusión dentaria corresponde a cualquier relación de contacto entre las piezas dentarias superiores e inferiores y significa en último término el acto de cierre de ambos maxilares con sus respectivos arcos dentarios como resultado de la acción de los músculos mandibulares.

De esta manera, es el componente neuromuscular el determinante motodinámico principal de la oclusión, siendo las articulaciones temporomandibulares y las piezas dentarias mismas elementos pasivos, aunque fundamentales. La oclusión se ha analizado desde distintos aspectos considerándose la oclusión normal o neutrooclusión a aquella que muestra en posición estática a los dientes inferiores ocluyendo lingualmente con respecto a los superiores, manteniendo un resalte (*overjet*), o sea, la distancia anteroposterior entre los bordes incisiales de 2,5 mm. Además, la cúspide mesiovestibular del primer molar superior permanente debe ocluir en el surco mediovestibular del primer molar permanente. De esta manera se produce un engranamiento dentario en que cada pieza dentaria ocluye con dos piezas antagonistas en forma armónica, es decir, sin desplazamientos. A estos conceptos estáticos de oclusión normal se han agregado otros de tipo dinámico, definiéndose el concepto de oclusión orgánica o mutuamente protegida, que considera la proyección de los dientes posteriores hacia los anteriores en los momentos de la presión axial por su mayor adaptación a estas fuerzas debido a su mayor tamaño y mayor número de raíces. Asimismo, la proyección de los dientes anteriores hacia los posteriores en los movimientos excursivos o de translación mandibular.

El papel de las articulaciones temporomandibulares y del componente neuromuscular en el análisis de la oclusión no puede desconocerse, así como las variaciones que se experimentan durante el crecimiento, que hacen más susceptibles a los individuos al cambio en el patrón oclusal que se estabiliza sólo al lograr la madurez corporal.

b) Variaciones poblacionales en la oclusión

El conjunto de variación genética estructural y funcional está siempre presente en las poblaciones y es también evidente en la cara y cráneo humano. Un gran espectro de variación de estas estructuras, relacionadas con el desarrollo del cerebro, ha permitido clasificar a los individuos tanto por la forma de la cabeza (dolicocéfalo o braquicéfalo) como por el perfil facial (ortognático, retrognático y prognático). De la misma manera, las relaciones entre los arcos superior e inferior, relacionadas con la posición de oclusión de los primeros molares, conforman los patrones de clase I (neutrooclusión), clase II (distooclusión) y clase III (mesiooclusión).

Existe algún grado de variación entre las poblaciones en la oclusión normal. Así por ejemplo, las poblaciones amerindias de la región andina, como son los Aymaraes, tienen en general una buena oclusión pero generalmente exhiben unos arcos más anchos y cortos, con los incisivos casi en línea y un ligero menor *overjet* y tendencia a mordida vis a vis que lo descrito para la oclusión normal de

los caucásicos. Estas características de los Aymaraes presentan una mayor similitud de los arcos dentarios de las poblaciones orientales (Mueller y cols., 1980; Palomino y cols., 1978a; Ferrario y cols., 1999).

c) Maloclusiones

Maloclusión es cualquier desviación del patrón normal de oclusión. Las causas de estas maloclusiones pueden ser de origen genético (faltas en el crecimiento y desarrollo de uno o ambos maxilares) o de origen medioambiental o malos hábitos. Las maloclusiones pueden ser esqueletales, en las cuales son varios huesos los que participan en la ubicación de los dientes. Las alteraciones en el crecimiento normal de las estructuras óseas del complejo maxilofacial o de la base de cráneo pueden ser la causa de la desarmonía oclusal. También las maloclusiones pueden ser dentarias, de origen local y afectar sólo a las estructuras óseas o dentarias, que el factor local, mal hábito u otra alteración pueda causar.

La maloclusión clase I es fundamentalmente dental y no esqueletal. La relación entre los molares es normal y las desarmonías son mayoritariamente de los incisivos (apiñamiento, compresión). Las maloclusiones clase II pueden ser tanto esqueletales como dentarias. Existen dos clases: división 1, en la que los incisivos maxilares están muy protrusivos con un *overjet* excesivo, el perfil retrognático; y la división 2, en la que el *overjet* no es pronunciado, pero sí presenta un profundo *overbite*, con los incisivos centrales superiores inclinados hacia distal y los incisivos laterales desplazados hacia fuera, por la falta de espacio.

La maloclusión clase III se caracteriza por una marcada protrusión de la mandíbula, un perfil prognático y una relación entre los molares en la cual el primer molar inferior articula por mesial (adelante) de la posición normal con el molar superior. Este tipo de maloclusión es predominantemente de tipo esqueletal.

Así por ejemplo, las formas progénicas, es decir las que se presentan con una mordida anterior invertida (clase III de Angle), pueden tener un origen sistémico o medioambiental. Las primeras tienen un claro componente hereditario, y se ha observado que no sólo las estructuras óseas mandibulares son distintas en su crecimiento sino también existen morfologías de la base de cráneo diferentes.

De la misma manera, se ha observado en estudios familiares que las estructuras craneales diferentes permitan una mayor o menor susceptibilidad a la producción de labio leporino y fisura palatina, malformaciones congénitas que afectan a estas estructuras y que ha permitido postular la presencia de genes mayores en esta variación morfológica de estas estructuras.

La naturaleza básica de las relaciones entre forma del cerebro, perfil facial y tipo oclusal causa una predisposición hacia tipos faciales característicos y maloclusiones entre los diferentes tipos de poblaciones. Así, los ingleses y franceses tienen tendencia hacia la dolicocefalia, y tendencia hacia maloclusiones clase II (distooclusión) y perfil retrognático. Los japoneses son frecuentemente más braquicéfalos y mayor tendencia a maloclusiones clase III (mesiooclusión) y perfil prognático.

Los numerosos estudios epidemiológicos que se han realizado han mostrado que la diversidad en la frecuencia y tipo de maloclusión es muy grande. Las diferencias que han sido estudiadas hacen énfasis en la diversidad de estas anomalías. Así por ejemplo, los daneses muestran los *overbite* más profundos y las más frecuentes anomalías de clase II (distooclusión) y altas frecuencias de anomalías en la región incisial, mientras que los japoneses exhiben mayores protrusiones de los incisivos maxilares (Graber, 1974; Krauss y cols., 1969; Palomino, 1990; Palomino y cols., 1978a, 1978b).

Pero, por otra parte, los estudios en poblaciones primitivas muestran bajas prevalencias de maloclusión, lo que ha permitido postular que estas desarmonías son producto del proceso de miscegenación poblacional.

Entre los habitantes del norte de Chile hemos estudiado los valles, sierra y altiplano de la región de Arica, se observa en general bajas frecuencias de maloclusión, independiente de la altura en que estos individuos viven y con algunas diferencias de naturaleza étnica. Se encuentra mayor frecuencia de anomalías de clase III (mesiooclusión) y principalmente de clase I (neutrooclusión con alteraciones incisales) entre los Aymaraes, comparados con los que no son de dicho origen. En la mayoría de estos casos estas anomalías corresponden a una posición anterior de la mandíbula probablemente asociada a una marcada abrasión de las cúspides de los molares y premolares, que se observa en los Aymaraes (Palomino y cols., 1978a, 1978b, 1979).

d) Caries dentarias

Se ha observado una substancial variación en la frecuencia de caries dentales entre distintas poblaciones. Aunque la importancia de influencias ambientales, especialmente por el consumo de carbohidratos, contenido de flúor en el agua, y por razones culturales que implican el cuidado y aseo dentario, algunos autores han discutido la importancia de los factores raciales en la incidencia de esta patología. Por otra parte, en la mayoría de los estudios se observa un mayor índice de caries en las mujeres que en los hombres, de la misma edad e independiente de la etnicidad (Palomino H.M., 1999).

En la mayoría de los estudios poblacionales se ha encontrado una asociación entre caries y la cantidad de azúcar en la dieta, pero otros factores relacionados con los minerales y metales traza, además del contenido de flúor, puede ser también determinante de la mayor o menor susceptibilidad poblacional.

En el norte de Chile y altiplano de Bolivia las poblaciones de origen Aymara tienen significativos mayores porcentajes de individuos libres de caries comparados con los individuos que habitan la misma región que no son de dicho origen (no Aymara). Una situación similar ocurre con los promedios de los índices que miden la prevalencia de caries (Palomino y cols., 1978a).

Al comparar los individuos de acuerdo a las condiciones medioambientales, como son en este caso la altitud, ya que se encuentran en tres nichos ecológicos claramente contrastantes, a nivel del mar, en la sierra (3.000 msnm) o en el altiplano (más de 4.000 msnm), también se encuentran diferencias, en la frecuencia de

caries, siendo las poblaciones altiplánicas las que tienen una significativa menor frecuencia, aumentando progresivamente hacia el nivel del mar.

Generalmente los individuos de origen no Aymara tienen un nivel socioeconómico menor y reducidos recursos que los de origen Aymara, lo que posibilita la adquisición de productos alimenticios con mayor contenido de azúcar (dulces, bebidas). Esta diferencia de dieta podría ser una causa importante en la variación de la frecuencia de caries. Así, sin descartar otras causas, la significativa menor frecuencia de caries en las poblaciones altiplánicas, comparadas con las del nivel del mar y de la sierra, puede estar relacionada con la calidad del alimento consumido. Un hecho interesante puede observarse al comparar diferentes poblaciones altiplánicas. En el altiplano chileno se observan bajos índices de caries, excepto en la localidad de Visviri, en el borde con Bolivia, por donde pasa el ferrocarril y relacionada posiblemente con el azúcar y dulces provenientes de Bolivia. Por otra parte, al comparar dos poblaciones altiplánicas de Bolivia, Turco y Toledo, ambas muy similares desde un punto de vista étnico y socioeconómico y medioambiental, pero que diferían en la calidad del agua, salobre en Toledo y con un significativo menor número de caries que en Turco. (Palomino y cols, 1978b; 1990).

e) Paradenciopatías

Las enfermedades periodontales son causadas por las bacterias presentes en la placa bacteriana que colonizan el surco gingivodentario del diente, donde se multiplican y avanzan hacia la región apical produciendo la destrucción de los tejidos periodontales adyacentes, por la interacción de un efecto bacteriano directo así como por la activación de procesos inflamatorios e inmunológicos de defensa (Palomino, 1990).

Las enfermedades periodontales pueden estar restringidas a la zona del surco o comprometer al periodonto. Las primeras se denominan gingivitis y se presentan con bastante frecuencia tanto en niños como adultos. Se caracterizan por una inflamación marginal y de las papilas interdentarias, tumefacción y hemorragia espontánea o por estimulación. Son generalmente causadas por factores locales y pueden evitarse con técnicas de aseo bucal.

Las periodontitis se caracterizan por la formación de saco periodontal por destrucción de la inserción epitelial, de las fibras del tejido conectivo y de los tejidos periodontales adyacentes. Su progresión hacia la zona apical determina finalmente la pérdida del diente.

La prevalencia de periodontitis en las poblaciones aumenta con la edad. Todas las periodontitis se inician como gingivitis, pero se ha demostrado que no todas las gingivitis evolucionan hacia periodontitis, no conociéndose bien aún los factores que determinan este avance a periodontitis.

Existen diversos tipos de periodontitis. La mayoría afecta a la población adulta, de las cuales se pueden reconocer la periodontitis del adulto propiamente tal y la periodontitis rápidamente progresiva. Existe sin embargo, aunque con mucho menor frecuencia, la periodontitis prepuberal y la periodontitis juvenil localizada.

La periodontitis del adulto muestra una progresión lenta, y afecta con mayor prevalencia a molares e incisivos. No existen defectos en neutrófilos ni está asociada a alteraciones sistémicas.

La periodontitis rápidamente progresiva se manifiesta clínicamente por una pérdida rápida y severa de los tejidos periodontales, con compromiso generalizado de todos los dientes, sin un patrón característico de distribución de los dientes afectados y con presencia de proliferaciones marginales de la encía. Pueden presentarse defectos funcionales de los neutrófilos y algunas manifestaciones sistémicas como pérdida de peso o depresión nerviosa.

La periodontitis juvenil, que puede presentar una forma localizada o generalizada, se caracteriza por una rápida destrucción del tejido óseo y del ligamento periodontal, con pocos signos inflamatorios. Es una enfermedad familiar, aunque su base genética no está bien determinada. Afecta principalmente a niños de 10 a 15 años y se caracteriza por pérdida ósea con profundos sacos periodontales alrededor de los incisivos y primeros molares permanentes en la forma localizada y más de 14 dientes en la periodontitis juvenil generalizada.

La periodontitis prepuberal generalizada es muy rara y afecta a todos los dientes. Sus manifestaciones clínicas incluyen una rápida reabsorción ósea y pocos síntomas inflamatorios.

Desde un punto de vista poblacional y epidemiológico, la periodontitis del adulto se presenta independiente del género, incrementándose con la edad y con el nivel socioeconómico más bajo. Está también correlacionada con tabaquismo.

Existen variaciones entre países, pero no se ha encontrado asociaciones relacionadas con el nivel económico o desarrollo poblacional ni con etnicidad. En cambio la de curso rápido exhibe un cierto grado de agregación familiar y cuya base genética está en discusión.

La periodontitis juvenil localizada es de etiología aún no bien dilucidada. Existe un consenso en la existencia de un elemento de infección y a una etiología microbiana específica, pero por lo cual se considera un importante componente genético en su etiología. Se ha postulado como de transmisión mendeliana simple o de genes mayores.

Diversos estudios epidemiológicos han encontrado variaciones poblacionales que pudieran estar relacionadas con geografía y con etnicidad. Su prevalencia en Chile es aproximadamente de 0,3% (Palomino, 1990).

Dientes, arcos dentarios y patología en poblaciones prehistóricas

Dada la gran durabilidad de las piezas dentarias, los dientes y arcos dentarios han sido los principales elementos para los estudios evolutivos. Son estructuras muy conservadas filogenéticamente, por lo cual el estudio de su variación ha permitido elaborar interesantes teorías sobre la evolución humana.

Por otra parte, el estudio en los restos fósiles de la patología que afecta a estas estructuras en las poblaciones prehistóricas nos puede dar evidencias sobre su es-

tructura social, hábitos alimenticios y nutricionales. Las enfermedades que afectan a estas estructuras como son las caries dentarias y la paradenciopatía han sido encontradas en casi todos los estudios paleontológicos. Ambos tipos de patología son fácilmente reconocidos en los restos osteólogos de las poblaciones extintas.

El principal factor etiológico de las caries dentarias, como fue dicho anteriormente, es la acción bacteriana, pero su frecuencia y distribución puede ser modificada especialmente por el consumo de carbohidratos, contenido de flúor en el agua y por razones culturales de cuidado e higiene.

Los hábitos alimenticios, el tipo de comida y la forma de consumo, puede contribuir a la variación existente, como se describió anteriormente en las poblaciones de origen Aymara para los habitantes de distintos nichos ecológicos.

No puede descartarse que un componente étnico, relacionado principalmente con la morfología de los dientes y posición de estos en los arcos dentarios, contribuya en parte a esta variabilidad.

Las lesiones del periodonto son también de origen principalmente bacteriano y pueden también reflejar clase, tipo y forma de alimentación, por lo que puede ser también utilizada en la caracterización poblacional (Marti y cols., 1997).

Así por ejemplo, algunos autores han estudiado algunos grupos prehistóricos del Norte de Chile, de la región costera de Arica y Pisagua y del interior, en Calama. Se estudió la enfermedad periodontal, los depósitos calcarios en los dientes (tártaro),la abrasión dentaria y las caries dentarias. Se encontraron diferencias entre las tres poblaciones estudiadas, de modo que la población de Calama presentó más caries y valores intermedios en la enfermedad periodontal, que puede ser interpretado por la existencia de una dieta más blanda y con mayor presencia de hidratos de carbono, comparados con el morro de Arica, donde la alimentación exclusivamente en base a productos marinos determina baja frecuencia de caries y paradenciopatías, pero mucha abrasión dentaria. En Pisagua, con una dieta mixta, de mariscos y pescados y también de muchos carbohidratos, determina mayor presencia de caries que Arica y menor que Calama, pero mayor patología periodontal.

De esta forma, el estudio de la patología de las estructuras dentarias puede tener un gran valor en el conocimiento de la estructura sociocultural de las poblaciones prehistóricas (Marti y cols., 1997).

Malformaciones congénitas maxilofaciales

El labio leporino y la fisura velopalatina son malformaciones congénitas que afectan gravemente a las estructuras maxilofaciales. Son comunes en las poblaciones humanas y en otras especies de mamíferos y se producen como consecuencia de disrupciones en los distintos mecanismos embriológicos que ocurren durante el proceso de desarrollo de la región (Figueroa y cols., 1997; Palomino y cols., 1997).

Desde un punto de vista epidemiológico existe una clara distribución racial en la susceptibilidad poblacional. La incidencia general estimada de labio leporino y fisura velopalatina es de 1 cada 1.000 nacimientos, aunque las po-

blaciones de origen negro exhiben tasas menores (1:2.500) y las de origen oriental, las mayores, independiente del área de residencia. Las poblaciones amerindias revelan también elevadas tasas, probablemente relacionadas con el origen oriental de éstas. En Chile se ha encontrado una relativa alta incidencia, con variaciones de naturaleza geográfica y socioeconómica, pero fuertemente asociada al componente genético indígena, y propio de la mayoría de las poblaciones actuales que viven en el área andina de Sudamérica (Palomino y cols., 2000, 1997a, 1997b).

REFERENCIAS

ACUÑA M., ROTHHAMMER F., LLOP E., HARB Z., PALOMINO H. Composición genética de las poblaciones rurales del río Elqui, Chile. Evol. Biol. 2(2):149-165, 1988.

FERRARIO V.F., SFORZA CH., COLOMBO A., CARVAJAL R., DUNCAN V., PALOMINO H. Dental arch size in human permanent healthy dentitions: Ethnic differences as assessed by discriminant analysis. Int. J. Adult Orth, Orthognath. Surg. 14: 153 – 162, 1999.

FIGUEROA S., DÍAZ A., ALARICO A., MUÑOZ M.A., CAUVI D., PALOMINO H. Crecimiento y relaciones de la base cranial anterior y maxilar superior en individuos con labio leporino unilateral y fisura palatina en Santiago, Chile. Rev. Chil. Ortod. 14: 104 – 111, 1997.

GRABER T.M. Ortodoncia. Teoría y Práctica. Ed. Interamericana, México, 1974.

KRAUS B.S., JORDAN R.E., ABRAMS L. Dental Anatomy and Oclussion. The Williams and Wilkins Co. Baltimore, 1969.

MARTI I., MENDOZA P., SILVA C., QUEVEDO S., ROTHHAMMER F. "Dental Paleopathology of Chilean Pre-Columbian Populations (pags 78-84). In: S.A.Barton, F.Rothhammer y W.J.Schull (Eds). Patterns of morbidity in andean aboriginal populations: 8000 years of evolution. Anphora Eds. Santiago, 1997.

MORENO R.S., ASPILLAGA E., BARTON S.A., ACUÑA M., LLOP E., HARB A., PALOMINO H., ROTHHAMMER F. Ethnomedical features of the Trapa-Trapa community. National chilean Archeological Congress, Temuco, Chile. Actas XIII pags.145-149, 1991.

MUELLER W.H., MURILLO F., PALOMINO H., BADZIOCH M., CHAKRABORTY R., FUERST P.E., SCHULL W.J. The Aymara of Western Bolivia. V. Growth and development in an hypoxic environment. Hum. Biol. 52:529-546, 1980.

PALOMINO H., CHAKRABORTY R. AND ROTHHAMMER F. Dental morphology and population diversity. Hum. Biol. 49: 61-70, 1977.

PALOMINO H., BARTON S.A., MURILLO F., SCHULL W.J. The Aymara of Western Bolivia: II. Maxillofacial and dental arch variation. Am. J. Phys. Anthropol. 49: 157-166,1 1978a.

PALOMINO H. The Aymara of Western Bolivia: III Oclusion, pathology and characteristics of dentition. J. Dent. Res. 57-3: 459-467, 1978b.

PALOMINO H., MUELLER, W. AND SCHULL W. Altitude, heredity and body proportions in Northern Chile. Am. J. Phus. Anthrop. 50-1: 39-50, 1979.

PALOMINO H. "Oral Characteristics of the Aymara" In; W.J.Schull and F. Rothhammer (Eds). "Strategies in Human Adaptation to a Rigorous Environment: The Aymara", Chap. 13 (pp 183-191). Kluwer Academic Publisher. The Netherlands. 1990.

PALOMINO H., MONTENEGRO M.A., BLANCO R., JARA L. "Congenital malformations in South American -andean Populations: An evaluation of genetic and environmental contributions" (pags. 185-204). In: S..A.Barton, F.Rothhammer y W.J.Schull (Eds). Patterns of morbidity in andean aboriginal populations: 8000 years of evolution. Anphora Eds. Santiago, 1997a.

PALOMINO H., CERDA-FLORES R.M., BLANCO R., PALOMINO H.M., BARTON S.A., ANDRADE M. AND CHAKRABORTY R. Complex segregation analysis of facial clefting in Chile. J. Craniofac. Gen. Dev. Biol. 17: 57-64, 1997b.

PALOMINO H., GUZMÁN E., BLANCO R. Recurrencia familiar de labio leporino con o sin fisura velopalatina de origen no sindrómico en poblaciones de Chile. Rev. Méd. Chile 128: 286 – 293, 2000

PALOMINO H.M., RAJEVIC Z., PALOMINO H. Morfología dentaria en la evaluación de la etnicidad poblacional. Odont. Chil 43: 91 – 94, 1995.

PALOMINO H.M., PALOMINO H., CAUVI D., BARTON S. AND CHAKRABORTY R. Facial clefting and amerindian admixture in populations of Santiago, Chile. Am. J. Hum. Biol. 9: 225-232, 1997.

PALOMINO H.M. "Salud Oral". Cap. 24, págs 1032-1043. En M. Rizzardini y C. Saieh (Eds). Pediatría. Ed. Mediterráneo, Santiago, 1999.

Capítulo 8

Dermatoglifos en poblaciones aborígenes

RODRIGO MORENO S.

Los dermatoglifos son las líneas dérmicas que se presentan sobre las palmas de las manos y plantas de los pies de todos los primates, incluyendo el hombre. También se encuentra en la porción desnuda distal de la cola de algunos monos del Nuevo Mundo. La función de estas líneas dérmicas, o piel de "fricción", está aparentemente asociada con la prehensión de las manos, los pies y las colas. Los surcos de la piel que forman estas líneas dérmicas tienden a prevenir el deslizamiento durante la locomoción y el portar objetos. En el hombre la piel de la superficie palmar de las manos, plantar de los pies y de los dedos, está cubierta completamente de líneas dérmicas. No hay pelos ni glándulas sebáceas en estas áreas. Hay, sin embargo, abundantes glándulas sudoríparas, los poros de las cuales están situados a lo largo de las crestas de las líneas dérmicas. Las terminaciones nerviosas en la piel de estas regiones son también abundantes y cumplen la función del tacto. En personas de piel oscura, las áreas con líneas dérmicas son de coloración más clara que el resto del cuerpo.

Los surcos epidérmicos de las palmas y plantas y los angostos canales entre ellos, que conforman las líneas dérmicas, pueden ser detectados al ojo desnudo. Se puede observar que las líneas paralelas son curvas, más que rectas, y en ciertas partes están dispuestas formando figuras (Figura 1). Las líneas dérmicas son estudiadas mediante la observación directa o mediante la toma de impresiones de las regiones de interés, y fueron genéricamente denominadas dermatoglifos por Harold Cummins, fundador de esta disciplina (Cummins y Midlo, 1961).

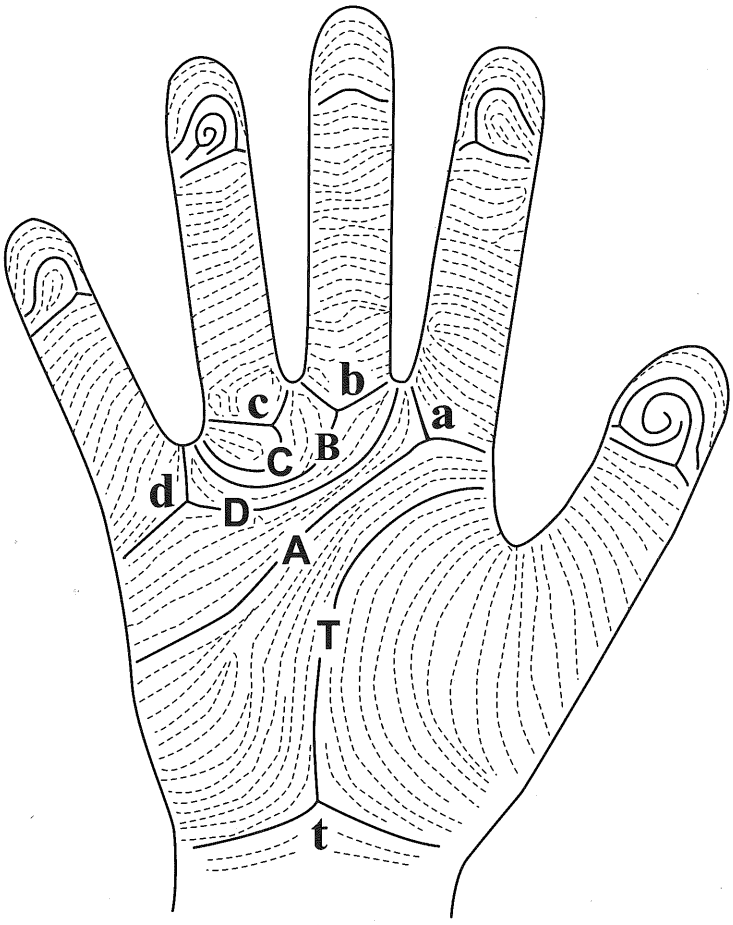
Los dermatoglifos son caracteres merísticos, invariantes en el tiempo, de fácil obtención y constrastación, y son ampliamente empleados en el estudio de las poblaciones humanas (Cummins y Midlo, 1961; Penrose, 1968).

Diversos estudios en poblaciones humanas han señalado que los dermatoglifos permiten diferenciar grupos étnicos y poblaciones locales (Rothhammer y cols., 1973; Plato y cols., 1975; Pollitzer y Plato, 1979; Chakraborty, 1990), y que ciertas configuraciones digitales caracterizan a las principales agrupaciones humanas (Rothhammer y cols., 1977; Heet y Keita, 1979; Kamali y cols., 1986).

Al presente aún no se tiene una completa comprensión del modo de herencia de los dermatoglifos. Sin embargo, no se cuestiona el hecho que la variación fenotípica de la mayoría de los patrones digitales y palmares muestra una considerable correlación familiar.

La heredabilidad de algunos rasgos dermatoglíficos es de 0,95 para el recuento total de líneas digitales (Holt, 1957) y el índice de líneas principales

Figura 1. Esquema simplificado de los dermatoglifos humanos



Figuras en dígitos 1 y 4 son verticilos, en 3 es un arco, en 2 es una presilla radial y en 5 una presilla ulnar. Dígitos se numeran de 1 al 5, siendo el 1 el pulgar y el 5 el meñique o pequeño.

En el esquema a, b, c, d y t, son los trirradios palmares, A, B, C, D y T, son las líneas principales de las palmas, que nacen de los respectivos trirradios palmares.

(Pons, 1959), de 0,82 para el recuento de líneas ab (Fang, 1950), y de 0,80 para el índice de intensidad de figura (Froehlich, 1976). La heredabilidad de la mayoría de los caracteres es superior a 0,60 (Jantz, 1979; Holt, 1968; Loesch, 1971).

Diversos estudios de dermatoglifos han sido realizados en aborígenes chilenos, por ejemplo en Aymaraes del Norte de Chile (Lacassie, 1973; Dittmar 1993 y 1994), los que pueden ser constrastados con Quechuas de Perú (Plato y cols., 1974; Newman, 1974; Klayman y cols., 1977), trabajos en Mapuches (Pons, 1971) y en Araucanos (o mapuches) de Cautín, Chile (Henckel, 1933a y 1934;

Rothhammer y Dixon, 1969), que pueden ser comparados con araucanos de Argentina (Mutchinik y Castilla, 1970; Giordano, 1975) y Pehuenches de Pedregoso, Chile (Rothhammer y cols., 1969). Existe información incompleta de veinte onas y ocho yaghanes (o yamana) (Mavalwala, 1964), y de tres Alakaluf (o kawésqar) y Jamana (o yamana) (Abel, 1934), entre los pobladores australes. No podemos dejar de mencionar los trabajos realizados en Pascuenses (Meier, 1975a y 1975b). En este capítulo se entrega información sobre Atacameños, estudiados por el suscrito, que completan el conocimiento de los dermatoglifos en poblaciones aborígenes del país.

Los dermatoglifos cuantitativos con alta heredabilidad son recomendados para estudios genéticos evolutivos por varios investigadores (Roberts, 1979; Rothammer y cols., 1977 y 1979; Neel y cols., 1974; Vogel y Motulsky, 1986).

Los caracteres y los estudios evolutivos

Las relaciones biológicas entre poblaciones humanas han sido estudiadas a través de la estimación de distancias basadas en caracteres cuantitativos con diferente grado de determinación genética y genes marcadores. Entre los primeros están las características morfoscópicas y antropométricas, los rasgos dentarios y los dermatoglifos; y entre los marcadores están los grupos sanguíneos, los polimorfismos proteicos y de HLA (sistema mayor de histocompatibilidad) (Cavalli-Sforza y Bodmer, 1971; Rothhammer, 1977; Rothhammer y cols., 1997). Recientemente se han agregado los polimorfismos de ADN tanto nucleares como mitocondriales (Chakraborty y Jin, 1994; Baillet y cols., 1994; Merriwether y cols., 1995b; Bianchi y cols., 1997; García-Bour y cols., 1998).

La relación entre las diferencias geográficas, genéticas y lingüísticas, para las principales agrupaciones humanas, y en América para los tres grupos lingüísticos principales, Eskimo-Aleutianos, Na-Dene y Amerindios (Greenberg , 1956; Greenberg y cols., 1986). La correspondencia encontrada por este y otros investigadores sugiere un proceso de variación lineal mejor explicado por deriva génica (Cavalli-Sforza y Bodmer, 1971; Blanco y Chakraborty, 1975). No se descarta la participación en esta asociación de otros mecanismos evolutivos o factores medioambientales (Hartl y Clark, 1989; Chakraborty, 1990; Salzano, 1996). Sin embargo, los marcadores genéticos polimórficos usados son rasgos cualitativos en su mayoría de significado evolutivo neutro o sin relación con enfermedades.

Si suponemos que los marcadores genéticos y los caracteres cuantitativos con alta determinación genética están determinados por genes diferentes, y en consecuencia se comportan como sistemas independientes, entonces la comparación de patrones de variación entre poblaciones basados en estos diferentes conjuntos de rasgos permitiría poner a prueba las hipótesis evolutivas y su relación genética. Se aplica entonces el concepto de independencia de determinación genética, entre marcadores genéticos y caracteres cuantitativos dermatoglíficos, en el análisis de factores evolutivos que han actuado en el proceso de diferenciación genética de las poblaciones aborígenes chilenas.

Antecedentes generales sobre las relaciones evolutivas de las poblaciones aborígenes chilenas

Las evidencias arqueológicas y biológicas sobre el poblamiento y origen de las poblaciones aborígenes chilenas han sido estudiadas por Rothhammer y cols., (1989), para reconstruir la historia biológica de la población y permitir conocer las causas que influyeron en su evolución y en su adaptación a diversas circunstancias biosociales. Estos autores han planteado un modelo de desplazamientos poblacionales sucesivos para el poblamiento de Chile, que comprendería al menos seis corrientes migratorias, desde hace 10.000 a.C. hasta la conquista española, en el territorio continental. Las poblaciones de fuegopatagonia, sobre la base de estudios craneométricos, presentan una segregación del conglomerado continental sugiriendo una historia particular (Rothhammer y cols., 1984 y 1989).

A la llegada de los primeros conquistadores españoles en 1535, el norte de Chile estaba habitado por poblaciones de habla aymara desde los 17° 30' a los 23° de latitud sur, poblando el altiplano, la sierra y los valles fértiles (ver Capítulo 2). El oasis de San Pedro y alrededores, en el desierto de Atacama, era habitado por pueblos atacameños que hablaban el kunza. La costa norte estaba ocupada por los changos, un grupo que aparentemente hablaba una lengua diferente. A los 31° de latitud sur el valle de Elqui era habitado por los diaguitas, que también tenían su propia lengua. El área localizada entre las latitudes 32° y 45° sur estaba ocupada por pueblos aborígenes con una lengua común, el mapudungun, entre los que perduran hasta hoy principalmente los araucanos o mapuches, los huilliches y los pehuenches. Más al sur, los archipiélagos australes eran habitados mayoritariamente por los kawésqar; en la isla de Tierra del Fuego habitaban los onas, actualmente extintos, y en las islas meridionales del canal Beagle, los yámanas. Estos tres grupos constituían entidades lingüísticas distintas.

Los estudios genéticos en poblaciones aborígenes chilenas, sobrevivientes al impacto de la conquista y colonización del territorio chileno, han sido descritos tardíamente. En Chile, como señalara Covarrubias y cols. (1971), "existen poblaciones con mezcla caucasoide e indígena que no viven necesariamente como indios, y cuya agrupación geográfica se da en los límites de las poblaciones aborígenes ancestrales, siendo importantes para completar la información sobre procesos evolutivos. A veces estos grupos son los únicos que pueden dar información sobre comunidades ya extinguidas que contribuyeron a la formación de la actual población".

Se han estudiado poblaciones representantes de poblaciones aborígenes chilenas, como aymaraes, atacameños, pascuenses, mapuches, pehuenches, huilliches, kawésqar y yámanas. Estas son un buen material para estudios de poblaciones, debido a que han sido bien caracterizadas biológicamente y mantienen un relativo aislamiento biológico y cultural, que las hacen representativas de los procesos de diferenciación y microevolución, de las cuales son consecuencia (Palomino, 1976; Larraín, 1987).

Los estudios genéticos en estas poblaciones aborígenes chilenas incluyen sistemas sanguíneos, polimorfismos proteicos, el sistema HLA, ADN nuclear y mitocondrial. Los resultados y las interpretaciones sobre la microevolución de las poblaciones aborígenes chilenas son controvertidos, aunque difieren en métodos, poblaciones, y sistemas genéticos estudiados.

Rothhammer y cols. (1989) concluyeron que a partir de estos resultados surge la idea de que las distancias genéticas son, en general, bastante compatibles con las rutas migracionales utilizadas en el poblamiento de Chile postulados en base a estudios craneométricos (Rothhammer y cols., 1982 y 1984; Rothhammer y Silva, 1989).

Estos resultados son similares a los obtenidos por Llop (1996) y Rothhammer y cols. (1997) utilizando el sistema HLA y con las evidencias aportadas por ADN nuclear y mitocondrial (Merriwether y cols., 1995; Rothhammer y Bianchi, 1995; Bianchi y cols., 1997; García-Bour y cols., 1998). Por otro lado, evidencias genético epidemiológicas sugieren una diferenciación de las poblaciones y adecuación a su medio ambiente, más bien remota, por lo menos con el suficiente tiempo como para permitir la aparición de cierta diferenciación selectiva entre el sistema HLA y la cardiopatía chagásica (Llop y cols., 1988 y 1991; Acuña y cols., 1992).

Las evidencias aportadas por un número importante de trabajos científicos señalados anteriormente indican que la variabilidad genética entre las poblaciones aborígenes chilenas puede ser explicada principalmente por el aislamiento geográfico parcial a que éstas estuvieron expuestas. Este aislamiento impidió en parte que el flujo génico anulara el efecto fundador producido durante el poblamiento inicial de Chile, que probablemente ocurrió en etapas sucesivas de norte a sur. Los factores evolutivos debieron actuar en igual forma, sobre todo el genoma; debería esperarse que los dermatoglifos con alta heredabilidad exhibieran patrones de variabilidad semejantes a los marcadores genéticos.

Contribución de los dermatoglifos a la comprensión de la microevolución de las poblaciones aborígenes chilenas

A continuación se presenta un estudio evolutivo comparado de cuatro poblaciones aborígenes que habitan en Chile, estas son aymaraes, atacameños, pehuenches y huilliches.

La ubicación geográfica y el número de individuos estudiados son Aymaraes: I Región, localidad de Putre (17° latitud S y 70° longitud W) y alrededores, 115 individuos; Atacameños: II Región, alrededor del salar de San Pedro de Atacama (30° latitud S y 67° longitud W), 105 individuos; Pehuenches: VIII Región, localidad de Pedregoso (38° latitud S y 71° longitud W), 156 individuos; y Mapuches: IX Región, localidad de Maquehue-Pelal (40° latitud S y 73° longitud W), 128 individuos. Estos últimos se asimilarán en este estudio a los Huilliches. Las impresiones de los dermatoglifos de poblaciones aborígenes estudiadas, para los caracteres cuantitativos dermatoglíficos, fueron facilitadas por Francisco Rothhammer, quien las obtuvo en estudios realizados en las décadas del 60 y 70.

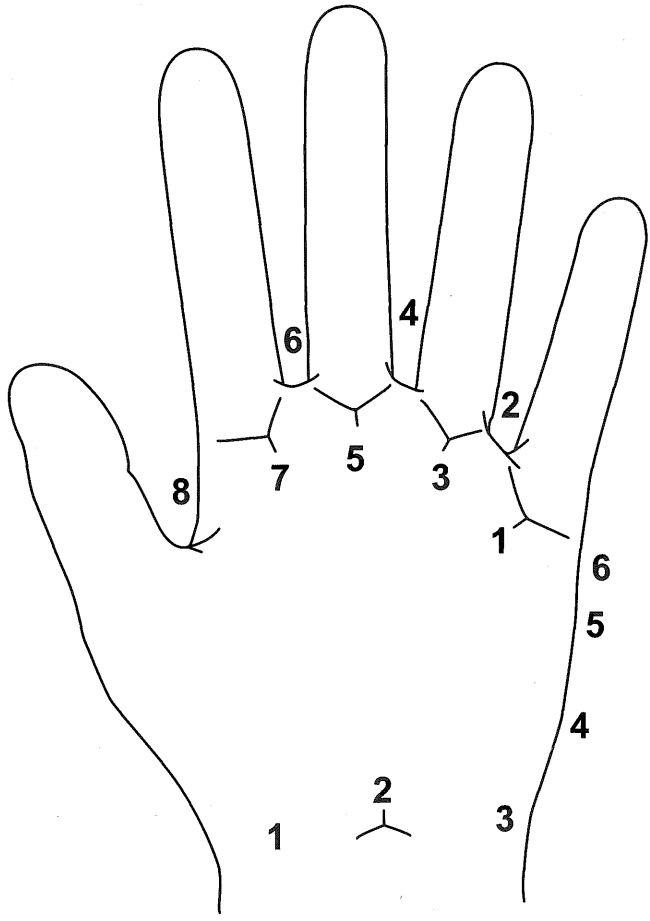
Las mismas poblaciones fueron estudiadas para los marcadores genéticos cualitativos por Llop (1996) en las décadas del 80 y 90; excepto los pehuenches, en que la localidad estudiada fue Trapa-Trapa, y los mapuches, que corresponden a Huilliches de San Juan de la Costa.

Los dermatoglifos se analizaron de acuerdo a los criterios y métodos habitualmente en uso (Cummins y Midlo, 1961; Penrose 1968). Los caracteres estudiados fueron:

a) Recuento total de líneas digitales (RTLD). Es la suma de los recuentos de las líneas digitales de los diez dedos de la mano de un individuo. Las líneas digitales de cada dedo se contabilizan desde el centro del patrón de figura formado en la yema de los dedos y su trirradio, si es que lo tiene (Figura 1). Las figuras en arco y los arcos con trirradio (arco en tienda) tienen recuento de líneas igual a cero. En los verticilos, que tienen dos trirradios, se considera para el RTL sólo al mayor de los dos recuentos.
b) Recuento ab (Rab). Es la suma de los recuentos de líneas entre los trirradios a y b de ambas manos. Estos trirradios están ubicados en la base de los dedos índice y medio, respectivamente (Figura 1).
c) Índice de líneas principales (ILP). Los trirradios formados en la base de los dedos índice y meñique se denominan a y d, respectivamente. Las líneas que nacen de uno de sus radiantes orientadas hacia el centro de la palma de la mano son llamadas líneas principales de la mano, y son identificadas con su letra en mayúscula (A y D) (Figura 1). Las terminaciones de las líneas principales varían apreciablemente de palma en palma, aunque dentro de ciertos límites fijos. El sitio de la palma en el cual termina cada línea principal recibe un puntaje (Figura 2), y a la suma del puntaje dado por A y D de ambas manos se denomina ILP.
d) Recuento de verticilos (RV). Es el recuento de las figuras con forma de verticilo en la yema de los diez dedos de las manos.
e) Índice intensidad de figuras (IIF). Los patrones de figuras que se forman en las yemas de los dedos son clasificados en forma simple en tres tipos principales : arcos, presillas y verticilos, de acuerdo al número de trirradios presentes (Figura 1). *Arches, loops* y *whorls* en la literatura anglosajona, respectivamente. Un arco simple no tiene trirradio, no es un patrón en el sentido verdadero, está compuesto por la sucesión de suaves líneas curvas. Una presilla tiene un trirradio y el verticilo dos trirradios. Un trirradio es la conjunción de tres regiones, cada una conteniendo sistemas de líneas dérmicas, las cuales son aproximadamente paralelas en pequeñas zonas de estas regiones. Teóricamente, los ángulos que conforman las tres regiones convergentes deberían medir 120° cada uno, produciendo una imagen de estrella de tres puntas.

Se describió para cada carácter cuantitativo dermatoglífico el promedio y varianza, los cuales se muestran separados por sexo para cada población estudiada (Tabla 1a y 1b). Las diferencias entre los sexos se compararon estadísticamente con la prueba t de Student (Sokal y Rohlf, 1973).

Figura 2. Valores asignados en la palma para determinar el índice de líneas principales, según Cummins



Las líneas principales de las palmas nacen de los respectivos trirradios palmares identificados en la Figura 1, el valor para el índice de líneas principales, según Cummins, está dado por el lugar donde termina cada línea principal.

Tabla 1a. Promedios y varianzas de caracteres dermatoglíficos en población femenina.

Muestra	N $\bar{x}$	RTLD $\bar{x}$	Rab $\bar{x}$	ILP $\bar{x}$	RV $\bar{x}$	IIF
Aymara	60	129,2 ± 2420,6	86,5 ± 241,0	15,5 ± 14,1	3,3 ± 18,7	13,2 ± 17,2
Atacameño	59	140,7 ± 3204,7	83,6 ± 55,2	14,6 ± 7,3	3,8 ± 11,2	13,1 ± 14,4
Pehuenche	79	96,3 ± 619,7	84,5 ± 121,0	15,8 ± 8,9	2,5 ± 10,2	10,9 ± 21,4
Huilliche	40	108,6 ± 2823,9	84,5 ± 118,7	15,4 ± 8,5	2,9 ± 8,3	11,4 ± 12,5

Nota: RTLD: Recuento total de líneas digitales; Rab: Recuento líneas trirradios ab; ILP: Índice de líneas principales; RV: Recuento verticilos; IIF: Índice de intensidad de figuras.

Tabla 1b. Promedios y varianzas de caracteres dermatoglíficos en población masculina

Muestra	N	RTLD $\bar{x}$	Rab $\bar{x}$	ILP $\bar{x}$	RV $\bar{x}$	IIF $\bar{x}$
Aymara	55	150,9 ± 2530,1	89,4 ± 92,9	14,7 ± 11,7	4,0 ± 33,8	13,9 ± 11,2
Atacameño	46	153,2 ± 1772,4	88,1 ± 78,9	15,8 ± 5,0	4,2 ± 9,2	13,8 ± 9,1
Pehuenche	77	110,8 ± 550,8	85,1 ± 95,6	15,5 ± 6,3	2,7 ± 10,7	11,6 ± 18,1
Huilliche	88	137,1 ± 4041,1	85,1 ± 94,3	15,2 ± 8,9	3,7 ± 9,4	12,9 ± 21,2

Nota: RTLD: Recuento total de líneas digitales; Rab: Recuento líneas trirradios ab; ILP: Índice de líneas principales; RV: Recuento verticilos; IIF: Índice de intensidad de figuras.

Tabla 2. Distancias de Mahalanobis D2 para los caracteres cuantitativos dermatoglíficos entre poblaciones aborígenes chilenas, con separación por sexo

	Aymara	Atacameño	Pehuenche
Atacameño	0,1116		
Pehuenche	0,9570**	1,0456**	
Huilliche	0,2409	0,2743	0,3546

Nota: ** $p < 0.001$

La distancia de Mahalanobis (D2) (Mahalanobis y col., 1949) entre estas medidas es un análisis de estadística multivariado, el cual es usado para el cálculo de las distancias cuantitativas dermatoglíficas entre las poblaciones estudiadas. Este se realizó utilizando el programa computacional CANVAR87 versión 2.2. La significancia de los D2 obtenidos fue analizada en referencia a la distribución de F, con p y k grados de libertad.

Para el cálculo de D2 en este estudio se consideraron los dermatoglifos de 30 individuos de cada sexo por población. Esto se debió a tres factores principales: 1) existe gran disparidad entre los tamaños de las muestras obtenidas, y se desconoce la representación de dichas muestras en cada población de donde fueron obtenidas; 2) estos caracteres están influidos por el sexo (Holt, 1968) y pudiesen existir factores evolutivos que afectasen a un sexo en forma preferencial (Hartl y Clark, 1989). Entonces, este efecto se equipara entre las poblaciones al mantener ambos sexos igualmente representados en cada población; y 3) el mal estado de conservación de las impresiones dermatoglíficas impidió en muchos casos consignar todos los caracteres en estudio. Se prefirió reducir el número de individuos incorporados al análisis en lugar de que los datos faltantes fueran reemplazados por promedios o por datos al azar por el programa computacional.

Con las distancias D2 obtenidas se genera el dendograma respectivo, con el algoritmo UPGMA (Sneath y Sokal, 1973), a modo de representación gráfica de las relaciones entre las poblaciones aborígenes chilenas estudiadas (Figura 3).

Se utilizó la estadística de Mantel para obtener la correlación entre matrices de distancias (Neel y cols., 1974; Rothhammer y cols., 1977). El programa Man-

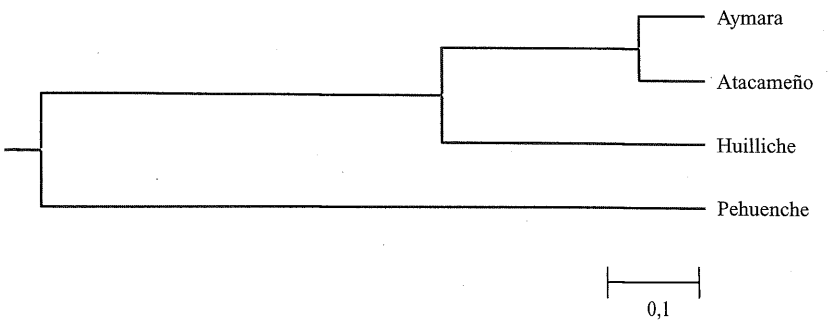


Figura 3. Dendograma de las distancias de Mahalanobis entre poblaciones aborígenes chilenas.

tel versión 2.3 ejecuta el método de permutación de matrices de distancias y obtiene la correlación entre estas matrices y su nivel de significancia (Dietz, 1983; Dow y Cheverud, 1985; Mantel 1967).

Un total de 4 matrices fueron analizadas (Tabla 4):

1) La matriz de distancias dermatoglíficas obtenidas con D2 sin sexos separados (Tabla 3).
2) La matriz de distancias geográficas entre las poblaciones estudiadas.
3) Las distancias de Nei entre 8 sistemas de genes marcadores (ABO, Rh, MNSs, Duffy, Kidd, fosfoglucomutasa 1 y esterasa D eritrocitarias, y haptoglobinas plasmática); y
4) Las distancias genéticas para los loci A, B y C, del sistema HLA.

La información de los marcadores genéticos y las matrices de distancias correspondientes han sido proporcionadas gentilmente por la investigadora Elena Llop (1996).

Las Tablas 1a y 1b muestran los descriptores estadísticos de los caracteres cuantitativos dermatoglíficos estudiados, separados por sexos para cada una de las cuatro poblaciones aborígenes consideradas.

La comparación de los promedios absolutos muestran que las poblaciones del norte, aymaraes y atacameños, presentan valores mayores tanto en hombres (RTLD, Rab, RV e IIF) como en mujeres (RTLD, RV e IIF) con respecto a pehuenches y huilliches, sugiriendo una gradiente norte-sur.

Tabla 3. Distancias de Mahalanobis D2 para los caracteres cuantitativos dermatoglíficos entre poblaciones aborígenes chilenas, sin separación por sexo.

	Aymara	Atacameño	Pehuenche
Atacameño	0,1085		
Pehuenche	0,9254**	1,0001**	
Huilliche	0,2385	0,2635	0,3379

Nota: ** $p < 0.001$

Tabla 4. Matrices de distancias entre poblaciones aborígenes chilenas

Poblaciones	Matrices de Distancias			
	DGL	GEO	G	HLA
Aymara - Atacameño	0,1085	13	0,0197	0,2637
Aymara - Pehuenche	0,9254	21	0,0443	0,3679
Aymará - Huilliche	0,2385	23	0,0627	0,4025
Atacameño - Pehuenche	1,0001	8	0,0549	0,2722
Atacameño - Huilliche	0,2635	10	0,0594	0,3741
Pehuenche - Huilliche	0,3379	2	0,0128	0,0162

Nota: DGL: Dermatoglifos; GEO: Geográfica; GEN: Marcadores genéticos clásicos; HLA: Sistema HLA.

Se realizó una evaluación exploratoria de las diferencias entre los sexos con la prueba t de Student. Se obtuvieron diferencias significativas entre los sexos, para las variables RTLD, Rab, ILP e IIF. El RTLD presenta diferencias significativas entre los sexos para tres de las poblaciones, es decir los aymaraes ts = -2,33 ($p < 0,05$), los huilliches ts = -2,17 ($p < 0,05$), y los pehuenches ts = -2,76 ($p < 0,01$). El IIF en pehuenches también alcanza diferencias significativas con ts = -2,01 ($p < 0,05$). En contraste con las poblaciones anteriores, en atacameños existe dimorfismo sexual para las variables Rab, ts = -2,76, y el ILP, ts = -2,34, con valores de $p < 0,01$ y $p < 0,05$, respectivamente.

La comparación estadística de estas variables entre las poblaciones se realizó mediante un análisis multivariado de distancia de Mahalanobis (D2).

Las Tablas 2 y 3 resumen las distancias D2 obtenidas para los caracteres dermatoglíficos estudiados, con y sin separación por sexo, respectivamente. Podemos notar la similitud de los valores de distancia D2 entre las poblaciones con y sin separación por sexo.

Los valores de las distancias D2 fueron estadísticamente significativas en 2 de los 6 pares de poblaciones comparadas (Tabla 3). Entre aymaraes con pehuenches (D2 = 0,9254) y atacameños con pehuenches (D2 = 1,0001), en ambos casos con $p < 0,001$. El menor valor de distancia D2 ocurre entre los aymaraes y los atacameños (D2 = 0,1085).

La Figura 3 representa el dendograma de las distancias D2 obtenido en base a la información de la Tabla 3. Se ilustra visualmente la proximidad de los aymaraes y atacameños de las otras dos poblaciones, pehuenches y huilliches.

Las correlaciones de Mantel (Tabla 4) evidencian a la inspección una cierta relación entre distancia geográfica y distancia genética. No existe relación aparente entre las distancias de dermatoglifos y las restantes.

La Tabla 5 muestra los valores de las correlaciones de Mantel obtenidas. Correlaciones significativas se obtienen entre distancia geográfica y genética para el sistema HLA (GEO-HLA) ($p< 0,0001$), y entre las distancias genéticas para marcadores y el sistema HLA (GEN-HLA) ($p < 0,05$). Las correlaciones entre las matrices de distancias geográficas y genéticas para los marcadores clási-

Tabla 5. Correlaciones entre matrices de distancias, según el estadístico de Mantel.

Permutaciones matrices de distancias	Estadístico de Mantel observado	Correlación	Probabilidad
DGL-GEO	37,6410	0,0497	0,3913
DGL-GEN	0,1330	0,2808	0,2609
DGL-HLA	0,8413	0,1053	0,5652
GEO-GEN	3,6873	0,5077	0,1739
GEO-HLA	26,3625	0,8069	0,0000 *
GEN-HLA	0,0841	0,8161	0,0435 *

Nota: * : significancia estadística $p < 0.05$; Ver significado de las siglas para las distancias en la Tabla 4.

cos (GEO-GEN) y entre dermatoglifos y estos (DGL-GEN) son las siguientes correlaciones más altas, 0,5077 y 0,2808, respectivamente; pero no alcanzan la significación, con probabilidades de 0,1739 y 0,2609, respectivamente.

El estadístico D2 obtenido para los caracteres cuantitativos dermatoglíficos permite en principio distinguir entre las poblaciones aborígenes chilenas estudiadas (Tabla 4 y Figura 3). La Figura 3 muestra visualmente la diferenciación de los aymaraes y atacameños de las otras dos poblaciones, huilliches y pehuenches. Si consideramos la ubicación geográfica de estas poblaciones podemos sugerir una distribución según diferencias norte-sur.

La proximidad biológica entre aymaraes y atacameños, D2 = 0,1085, es congruente con hallazgos previos basados en marcadores genéticos. Pehuenches y huilliches se encuentran próximos, D2 = 0,3379, lo que era de esperar por su ubicación geográfica, biológica y similitud cultural. Ambos pertenecen a la agrupación etnocultural mapuche. En cambio, no parece tan evidente la proximidad dermatoglífica entre aymaraes y huilliches (D2 = 0,2385) y entre atacameños y huilliches (D2 = 0,2635). Una asociación similar fue observada por Rothhammer y col. (1989), con respecto a variables craneométricas, donde estos autores sugieren que "los araucanos están biológicamente relacionados con los grupos que dieron origen a la segunda corriente migracional" desde el litoral ariqueño, formado por el complejo de la cultura Chinchorro. Recordaremos también que la última corriente migratoria de poblaciones altiplánicas corresponde a la conquista iniciada por los incas, la cual habría alcanzado políticamente hasta el río Itata (Orellana, 1994).

Es llamativo por otro lado que aymaraes, pehuenches y, huilliches presenten valores significativos de dimorfismo sexual para la variable RTLD y, en cambio, en atacameños el dimorfismo sexual se manifiesta significativamente para las variables Rab e ILP. Estas tres variables, RTLD, Rab e ILP, son las que tienen mayor heredabilidad (Holt, 1957; Fang, 1950; Pons, 1959).

Los resultados de la Tabla 5 son concluyentes en señalar a través del estadístico de Mantel que no existe una relación significativa entre la divergencia de los caracteres cuantitativos dermatoglíficos y las distancias con marcadores genéticos o la distancia geográfica entre las poblaciones aborígenes estudiadas.

Las dos matrices que muestran correlación significativa, vale decir distancias geográficas y distancias genéticas para el sistema HLA (GEO-HLA), y distancias genéticas para los marcadores clásicos y distancias genéticas para el sistema HLA (GEN-HLA), confirman los resultados obtenidos por otros investigadores (Llop, 1996; Rothhammer y cols., 1997).

Los resultados obtenidos permiten rechazar la hipótesis de que los caracteres cuantitativos dermatoglíficos con alta heredabilidad correlacionarían con la variabilidad genética que presentan las poblaciones aborígenes chilenas y la separación geográfica entre ellas.

Las explicaciones de este rechazo pueden deberse a factores metodológicos que involucran a los estadísticos utilizados para obtener los resultados, esto es la distancia de Mahalanobis (D2) y la correlación de Mantel, o bien de tipo biológico, afectando a la variable estudiada, los dermatoglifos.

La distancia de Mahalanobis (D2) es un estadístico multivariado análogo de la t de Student que tiene la ventaja sobre otros métodos similares de que considera la intercorrelación existente entre variables, lo cual no sucede, por ejemplo, con el coeficiente de similitud racial de Pearson (1926). A pesar de minimizar el efecto de la interrelación entre variables, incluye la variación ambiental propia de cada característica, y no es por esto un parámetro genético que pueda ser directamente incorporado en modelos de estructura poblacional, observación que debe considerarse en el análisis de sus resultados. Además, como fue señalado por Morton (1971), tiene la desventaja de incrementar con el número de variables métricas utilizadas.

Como en cualquier estudio los resultados multivariados pueden diferir del análisis individual de los caracteres (Salzano, 1996). En este caso, esta discrepancia puede ser apreciable, debido al distinto grado de determinación genética de los caracteres.

El estadístico de Mantel equivale a una correlación no paramétrica, que ha demostrado consistencia en los resultados obtenidos en diversos estudios. Sin embargo, no existen antecedentes sobre la evaluación del poder de la prueba.

Varios estudios sobre dermatoglifos han sido publicados en poblaciones chilenas (Abel, 1934; Avendaño y cols., 1974; Dittmar, 1993 y 1994; Herrera y cols., 1976; Henckel, 1933a y 1934; Henckel , 1933b; Lacassie, 1973; Mateluna y Vivanco, 1974a y 1974b; Mavalwala, 1964; Meier, 1975a y 1975b; Sanz y Navarrete, 1978; Rothhammer y cols., 1969; Rothhammer y Dixon, 1969; Sanz y cols., 1982). La mayoría de estos trabajos no son directamente aplicables en la discusión de este estudio, debido a que: 1) no consideran sólo poblaciones aborígenes, sino también consideran poblaciones actuales con alta miscegenación; 2) los rasgos dermatoglíficos no siempre son descritos en forma similar, se utilizaron caracteres diferentes a los de este estudio, lo que los hacen no comparables entre sí; 3) algunos de los caracteres descritos no tienen una heredabilidad conocida; y 4) las poblaciones pascuenses (Meier, 1975a y 1975b) no corresponde incluirlas en el contexto poblacional de los aborígenes continentales.

Pese a que los caracteres cuantitativos dermatoglíficos utilizados fueron seleccionados por tener alta heredabilidad, este estimador se obtuvo de trabajos que

fueron efectuados en poblaciones no chilenas. Se sabe que debido a la diferente influencia del medio la determinación genética es válida sólo para la población examinada y bajo las condiciones de medición dadas. El efecto de los genes sobre el fenotipo puede modificarse según el ambiente en que se desarrolla un individuo. Incluso en dos poblaciones genéticamente similares un carácter determinado puede tener distinta heredabilidad. A su vez, en caracteres con heredabilidad muy baja cabe esperar una respuesta errática ante los mecanismos evolutivos.

Los problemas de muestreo también pueden influir en los resultados; pero es probable que los problemas habituales, de los estudios de terreno realizados en poblaciones humanas, hayan afectado a las muestras.

La variación entre observadores se desestima, por ser uno solo el observador, luego sólo se esperan errores que afecten a todas las muestras en igual magnitud y sentido.

Los caracteres dermatoglíficos cuantitativos han sido utilizados anteriormente en estudios de genética evolutiva en otras poblaciones (Coope y Roberts, 1990; Rothhammer y cols., 1973, 1977 y 1979; Neel y cols., 1974; Chakraborty y Malhotra, 1981); sin embargo, los niveles de diferenciación poblacional son en general diferentes al que presentan las poblaciones chilenas estudiadas.

Rothhammer y cols. (1977) evidenciaron que la correspondencia entre las matrices de genes marcadores y dermatoglifos aumenta con el grado de diferenciación de las poblaciones. Las correlaciones obtenidas por ellos fueron, de r = 0,162 entre aldeas, r = 0,200 entre agrupaciones de aldeas, r = 0,249 entre tribus y de 0,822 entre las principales agrupaciones humanas (razas geográficas). Esto sugiere que la velocidad de evolución para rasgos monogénicos y poligénicos es distinta.

En otro trabajo, utilizando esta vez variables craneométricas en poblaciones aborígenes prehistóricas (Rothhammer y cols., 1982), estos investigadores demostraron que las medidas cuantitativas utilizadas evolucionan lentamente, no esperándose por consiguiente, según ellos, cambios drásticos en lapsos inferiores a 2.000 años.

Si bien resulta muy aventurado extrapolar estos resultados, cabe mencionar que las poblaciones aborígenes estudiadas tendrían menos tiempo de divergencia, según algunos autores (Rothhammer y cols., 1984 y 1989; Larraín, 1987; Orellana, 1994), que los 2.000 años señalados por Rothhammer y cols. (1982). De modo que esta podría ser una de las causas que explicaría el porqué los dermatoglifos no han alcanzado a evidenciar la divergencia genética esperada.

Rothhammer y cols. (1989) sugieren que sin poder descartar mecanismos de selección natural, la evidencia indicaría que las distancias biológicas entre las poblaciones aborígenes chilenas podría ser explicada en base al aislamiento geográfico que habría impedido parcialmente el flujo génico entre las corrientes migratorias.

Además hay evidencia de varios mecanismos evolutivos que están operando en la formación y mantención de la variabilidad de la población chilena. Algunos de los mecanismos son selección natural (Rothhammer y cols., 1975; Llop y cols., 1988 y 1991; Acuña y cols., 1992), estructura matrimonial (Covarrubias y cols., 1971; Champin y cols., 1976; Lazo y cols., 1977), deriva genética (Llop y Rothhammer, 1974; Rothhammer y Llop, 1974), y

migración (Cruz-Coke y cols., 1966 y 1967; Rothhammer, 1973). Cabe señalar que estos trabajos son en su mayoría realizados en población mixta chilena, y no dan cuenta de la evolución de las poblaciones aborígenes chilenas. Sin embargo, cualquiera de estos mecanismos podría estar afectando a los caracteres dermatoglíficos estudiados.

Conclusiones

Escasos trabajos han planteado asociaciones entre caracteres dermatoglíficos y marcadores genéticos cualitativos (Anderson y cols., 1979). Desconocemos la existencia de estudios en poblaciones chilenas que hayan planteado la existencia de asociaciones entre dermatoglifos y sistemas de marcadores genéticos, en consecuencia debemos suponer que los caracteres cualitativos y cuantitativos considerados son genéticamente independientes.

Los rasgos dermatoglíficos serían más útiles en estudios evolutivos entre agrupaciones humanas que presentan mayores niveles de diferenciación poblacional, debido a que necesitarían de mayor tiempo para que la divergencia producida fuera cuantificable con los estimadores actualmente existentes.

Las distancias basadas en variables cuantitativas dermatoglíficas si bien exhiben una notoria gradiente de norte a sur, no correlacionan en forma significativa con las distancias basadas en marcadores genéticos y con las distancias geográficas que separan las poblaciones aborígenes chilenas.

Existen problemas metodológicos y biológicos que podrían ser considerados responsables de esta situación. Los resultados obtenidos y el conocimiento actual sobre las poblaciones aborígenes chilenas sugieren que a pesar de haber ocurrido divergencia poblacional cuantificable, esta no alcanza el mismo grado que los marcadores genéticos habituales. La extrapolación de esta conclusión a otras variables cuantitativas en poblaciones humanas en Chile constituye por el momento una hipótesis que debe ser validada.

REFERENCIAS

ABEL W. Hand-und Fingerabdrucke von Feuerlandern. Zeit. Morph. und Anthrop. 34: 15, 1934.

ACUÑA M., ROTHHAMMER F., MORENO R., BARTON S., ARRIBADA A., APT W., LLOP E. Evidencias genéticas corroboran la hipótesis Neghme sobre la mayor benignidad de la tripanosomiasis americana en Chile, Rev. Méd. Chile 120: 233-238, 1992.

ANDERSON M.W., BONNE-TAMIR B., CARMELLI D., THOMPSON E.A. Linkage analysis and the inheritance of arches in a Habbanite isolate. Am. J. Hum. Genet. 31: 620-629, 1979.

AVENDAÑO Y., VIVANCO X., SOTO P. Polimorfismo de la línea c en cuatro poblaciones de la provincia de Chiloé (Chile). Antropología 1: 45-48, 1974.

BAILLIET G., ROTHHAMMER F., CARNESE F.R., BRAVI C.M., BIANCHI N.O. Founder mitochondrial haplotypes in Amerindian populations. Am. J. Hum. Genet. 54: 27-33, 1994.

BIANCHI N., BAILLIET G., BRAVI C., CARNESE R., ROTHHAMMER F. Origin of Amerindian Y-chromosomes as inferred by the analysis of six polymorphic markers. Am. J. Phys. Anthrop. 102: 79-89, 1997.

BLANCO R., CHAKRABORTY R. Genetic distance analysis of twenty two South American Indian populations. Hum. Hered. 25: 177-193, 1975.

CAVALLI-SFORZA L.L., BODMER W.J. The genetics of human populations. Freeman & Co., San Francisco. 1971.

CHAMPIN J., ROTHHAMMER F., BLANCO R., PALOMINO H. Consanguinidad en poblaciones chilenas. Rev. Méd. Chile 104: 202-206, 1976.

CHACKRABORTY R. Quantitative traits in relation to population structure: Why and how are they used and what do they imply? Hum. Biol. 62: 147-162, 1990.

CHAKRABORTY R., JIN L. Impact of molecular genetics on studying origins of human populations. Antropol. Biol. 2: 1-24, 1994.

CHAKRABORTY R., MALHOTRA K. Dermatoglyphics and genetic distance: A comparative study of variability between populations. J. Indian. Anthrop. Soc. 16: 261-269, 1981.

COOPE E., ROBERTS D.F. Dermatoglyphic studies of populations in Latin America. In: "The ongoing evolution of latin American Population". Salzano F.M. (Ed), Charles C. Thomas Publisher, Springfield, Illinois, USA, Cap. 3: 405-453, 1990.

COVARRUBIAS E., ROTHHAMMER F., PEREIRA G., BLANCO R. Aspecto de estructura genética de las poblaciones humanas chilenas. Rev. Méd. Chile 99: 177-182, 1971.

CRUZ-COKE R., CRISTOFFANINI A., ASPILLAGA M., BIANCANI F. Evolutionary forces in human populations in an environmental gradient in Arica, Chile. Human. Biol. 38: 421-438, 1966.

CRUZ-COKE R., CRISTOFFANINI A., BARRERA R., MONTENEGRO A., VILLAGRA R. Flujo génico del sistema ABO en la población de Arica. Rev. Méd. Chile 95: 614-618, 1967.

CUMMINS H., MIDLO C. Finger prints, palms and soles. An introduction to dermatoglyphics. Dover Publications, Inc. New York, 1961.

DIETZ E.J. Permutation tets for association between two distance matrices. System. Zool. 32: 21-26, 1983.

DITTMAR M. Qualitative Dermatoglyphic affinities of Chilean Aymara indians to other south American Indian populations based on distance and cluster analysis. Homo 44: 229-241, 1993.

DITTMAR M. Qualitative and quantitative analysis of digital and palmar dermatoglyphics in chilean aymara indians. Antrop. Biol. (Santiago de Chile) 2(1): 39-58, 1994.

DOW M.M., CHEVERUD J.M. Comparison of distance matrices in studies of population structure and genetic microdifferentiation: Quadratic assignement. Am. J. Phys. Anthropol. 68: 367-373, 1985.

FANG T.C. The inheritance of the a-b ridge-count on the human palm, with a note on its relation to mongolism. University of London, Ph.D. thesis. 1950.

FROEHLICH J.W. The quantitative genetics of fingerprints. In: Giles E., Friedlaender J.S. (Eds.); The measures of man: Methodologies in biological anthropology. Peabody Museum Press, Cambridge. 260-320, 1976.

GARCÍA-BOUR J., PÉREZ-PÉREZ A., PRATS E., TURBON D. Secuencias de Mt ADN de aborígenes de Tierra del Fuego-Patagonia y el origen de los fueguinos. Ans. Inst. Pat. (Chile) 26: 69-75, 1998.

GIORDANO A.R. Dermatoglifos digitales de Araucanos argentinos. Relaciones (Buenos Aires). 9: 135-145, 1975.

GREENBERG A. Linguistic classification of South American. In: Steward J. & Faron L. (Eds.), Native Peoples of South America. McGraw-Hill Press, New York, USA. 1956.

GREENBERG J.H., TURNER II C.G., ZEGURA S.L. The settlement of the Americas: A comparison of linguistic, dental and genetic evidence. Curr. Anthropol. 27: 477-497, 1986.

HARTL D., CLARK A. Principles of population genetics. Second edition. Sinauer Assoc., Inc. Suderland, USA. 1989.

HEET H.L., KEITA B. Dermatoglyphic divergence of main racial branches of mankind. In: Wertelecki W. & Plato C.C. (Eds.), Dermatoglyphics. Fifth Years Later. Alan R. Liss, Inc. New York, USA. 249-260, 1979.

HENCKEL K.O. Sobre la disposición de las crestas papilares de las falangitas en los indígenas de la provincia de Cautín. Bol. Biol. Concepción 7: 53-60, 1933a.

HENCKEL K.O. Beitrage die Papillarlinenmuster der Fingerbeeren bei der Bevolkerung der Provinz Concepción. Zeit. Morph. und Anthrop. 31: 299-313, 1933b.

HENCKEL K.O. Beitrage zur Anthropologie Chiles III. Zeit. Morph. und Anthrop. 34: 113-119, 1934.

HERRERA J., SCHILLING E., MELLA I., GARCÍA M. Dermatoglifos y diabetes infantil. Rev. Chil. Pediat. 47: 384-386, 1976.

HOLT S.B. Quantitative genetics of dermal ridge-patterns on fingers. Acta Genet. (Basel) 6: 473, 1957.

HOLT S.B. The genetics of dermal ridges. Charles C. Thomas Publisher. Springfield-Illinois-U.S.A., 1968.

JANTZ R.L. On the levels of dermatoglyphic variation. In: Wertelecki W. & Plato C.C. (Eds.), Dermatoglyphics. Fifth Years Later. Alan R. Liss, Inc. New York, USA. 53-61, 1979.

KAMALI M.S., MALHOTRA K.C., CHAKRABORTY R. Diversity in palmar pattern ridge counts among 12 Iranian populations. Am. J. Phys. Anthropol. 70: 443-455, 1986.

KLAYMAN J., OSTENDORF S.M., FRISANCHO R. Digital and palmar dermatoglyphic patterns in two Peruvian Quechua populations. Am. J. Phys. Anthropol. 49: 363-374, 1977.

LACASSIE Y. Dermatoglyphics des petites communautes parlant l'Aymara, dans le nord du Chili. International Dermatoglyphics Association, News Bulletin II(1), 1973.

LARRAÍN H. Etnogeografía. En Geografía de Chile. Instituto Geográfico Militar. Tomo XVI. Impresión Instituto Geográfico Militar, 1987.

LAZO B., CAMPUSANO C., FIGUEROA H., BALLESTEROS S. Estudio en una población chilena de la Colonia (1686-1715). Genet. Iber. 29: 11-27, 1977.

LLOP E. Genetic composition of Chilean aboriginal populations: HLA and other genetic marker variation . Am. J. Phy. Anthrop. 101(3): 325-332, 1996.

LLOP E., ROTHHAMMER F. Genética de poblaciones aborígenes chilenas. I. Representación numérica de la variabilidad genética y su asociación con patrones de diversificación cultural-material, lingüística y geográfica. Rev. Méd. Chile 102: 593-596, 1974.

LLOP E., ROTHHAMMER F., ACUÑA M., APT W. Antígenos HLA en cardiomiópatas chagásicos: evidencia en favor de una protección genética contra esta afección. Rev. Méd. Chile 116: 211-214, 1988.

LLOP E., ROTHHAMMER F., ACUÑA M., APT W., ARRIBADA A. Antígenos HLA en cardiomiópatas chagásicos: nueva evidencia basada en análisis de casos y controles. Rev. Méd. Chile 119: 633-636, 1991.

LOESCH D. Genetics of dermatoglyphic patterns on palms. Ann. Hum. Genet. Lond. 34: 277-293, 1971.

MAHALANOBIS P., MAJUMDAR RAO C. Anthropometric survey of the United provinces-1941 : A statistical study. Sankhya 9: 89-324, 1949.

MANTEL N. The detection of disease clustering and a generalized regression approach. Cancer Research 27: 209-220, 1967.

MATELUNA E., VIVANCO X. La línea simia. Frecuencia en algunas poblaciones chilenas y su valor en medicina. Antropología 1: 49-50 y una lámina, 1974a.

MATELUNA E., VIVANCO X. Dermatoglifos en cuatro ciudades de la provincia de Chiloé. Antropología 1: 51-53, 1974b.

MAVALWALA J. A note on the dermatoglyphics of the Ona and Yaghan of Tierra del Fuego. Man 64: 5-6, 1964.

MEIER R.J. Dermatoglyphics of Easter Islanders analyzed by pattern type, admixture effect and ridge count. Am. J. Phys. Anthrop. 42: 269-275, 1975a.

MEIER R.J. A Penrose analysis of Easter Island biological relationships. Arch. & Phys. Anthrop. Oceanía. 10: 140-154, 1975b.

MERRIWETHER A., ROTHHAMMER F., FERRELL R. Distribution of the four founding lineage haplotypes in Native Americans suggests a single wave of migration for the New World. Am. J. Phys. Anthropol. 98: 411-430, 1995.

MORTON N.E. Inference in population structure studies. Am. J. Hum. Genet. 23: 538-539, 1971.

MUTCHINIK O.M., CASTILLA E.E. Observaciones genealógicas y dermatoglíficas y distribución de grupos sanguíneos. En: Bocio Endémico. Degrossi O., Pecorini V., Altschuler N. (eds.), Com. Nac. Energía Atóm., Buenos Aires. 41-60, 1970.

NEEL J.V., ROTHHAMMER F., LINGOES J. The genetic structure of a tribal population, the Yanoman Indians. X. Agreement between representations of village based on different sets of characteristics. Am. J. Hum. Genet. 26: 281-303, 1974.

NEWMAN M.T. Palm and finger prints of Quechua Indians from Vicos in the north central Peruvian Sierra. Hum. Biol. 46: 519-530, 1974.

ORELLANA M. Prehistoria y etnología de Chile. Bravo y Allende Editores, Chile. 1994.

PALOMINO H. Distribución geográfica de las características genéticas en Chile. Rev. Méd. Chile 104: 371-374, 1976.

PEARSON K. On the coefficient of racial likeness. Biometrika 17: 105-117, 1926.

PENROSE L.S. Memorandum on dermatoglyphics nomenclature. Birth Defects Original Articles Series 4: 1-13, 1968.

PLATO C.C., GARRUTO R.M., HOFF C., BAKER P.T. Digital and palmar dermatoglyphic patterns among Southern Peruvian Quechua. Hum. Biol. 46: 495-518, 1974.

PLATO C.C., CEREGHINO J.J., STEINBERG F. The dermatoglyphics of American caucasians. Am. J. Phys. Anthrop. 42: 195-210, 1975.

POLLITZER W.S., PLATO C.C. Anthropology and dermatoglyphics. In: Wertelecki W.& Plato C.(Eds.), Dermatoglyphics. Fifth Years Later. Alan R. Liss, Inc. New York, USA. 211-224, 1979.

PONS J. Quantitative genetics of palmar dermatoglyphics. Am. J. Hum. Genet. 11: 252-256, 1959.

PONS J. Dermatoglifos digitales en indios Mapuches. Trabajos de Antrop. (Barcelona). 16: 81-90, 1971.

ROBERTS D.F. Dermatoglyphics and human genetics. Birth Defects: Original Articles Series 15(6): 475-494, 1979.

ROTHHAMMER F., COVARRUBIAS E., DIXON M. Dermatoglyphics in Pehuenche indians. Hum. Biol. 41: 151-160, 1969.

ROTHHAMMER F., DIXON M. Microevolution in human chilean populations. VI. Dermatoglyphics in araucanian indians. Z. Morph. Antroph. 61: 217-223, 1969.

ROTHHAMMER F., NEEL J., DA ROCHA F., SUNDLING G.Y. The genetic structure of tribal population, the Yanomama indians. VIII. Dermatoglyphic differences among villages. Am. J. Hum. Genet. 25: 152-166, 1973.

ROTHHAMMER F. La política de los genes frente a los cambios de estructura. Rev. Méd. Chile 101: 247-251, 1973.

ROTHHAMMER F., LLOP E. Genética de poblaciones aborígenes chilenas. II. Participación del tamaño poblacional y la miscegenación en la variabilidad observada. Rev. Méd. Chile 102: 597-598, 1974.

ROTHHAMMER F., COVARRUBIAS E., CRUZ-COKE R., MILET R., VALENZUELA C. Selección natural en poblaciones humanas. Rev. Méd. Chile. 103: 44-48, 1975.

ROTHHAMMER F., CHAKRABORTY R., LLOP E. A Collation of marker gene and dermatoglyphics diversity at various levels of population differentation. Am. J. Phys. Anthrop. 46: 51-60, 1977.

ROTHHAMMER F. Genética de poblaciones humanas. Serie biología, monografía N°15, OEA, 1977.

ROTHHAMMER F., CHAKRABORTY R., LLOP E. Dermatoglyphic variation among South American tribal populations and its association with marker gene, linguistic, and geographic distances. Birth Defects: Original Articles Series 15(6): 269-276, 1979.

ROTHHAMMER F., COCILOVO J.A., QUEVEDO S., LLOP E. Microevolution in prehistoric andean populations: I. Chronologic craniometric variation. Am. J. Phys. Antropol. 58: 391-396, 1982.

ROTHHAMMER F., COCILOVO J.A., QUEVEDO S. El poblamiento temprano de Sudamérica. Chungará 13: 99-108, 1984.

ROTHHAMMER F., COCILOVO J.A., LLOP E., QUEVEDO S. Orígenes y microevolución de la población chilena. En Hidalgo J., Schiappacasse F., Niemeyer H., Aldunate C. y Solimano Y. (De.), Culturas de Chile. Prehistoria, desde sus orígenes hasta los albores de la conquista. Editorial Andrés Bello, Chile. Cap. XX: 403-413, 1989.

ROTHHAMMER F., SILVA C. Peopling of Andean South America. Am. J. Phys. Anthrop. 78: 403-410, 1989.

ROTHHAMMER F., BIANCHI N. Origin and distribution of B mtDNA linage in South America. Am. J. Hum. Genet. 56: 1247-1248, 1995.

ROTHHAMMER F. Genetic variation in andean population: Contributions to the establishment of prehistoric migrational routes. Santiago Southern Summer Symposia. Fourth symposium: Genes and genomes. Structure, mapping and diversity. Santiago, Chile, January, 23-24, 1996.

ROTHHAMMER F., SILVA C., CALLEGARI-JACQUES S., LLOP E., SALZANO F. Gradients of HLA diversity in South American Indians. Ann. Hum. Biol. 24: 197-208, 1997.

SALZANO F.M. Distribution patterns of protein, nDNA and mtDNA markers in South American indians. Santiago Southern Summer Symposia. Fourth symposium: Genes and genomes. Structure, mapping and diversity. Santiago, Chile, January, 25-28, 1996.

SÁNZ M.E., NAVARRETE M. Análisis de los dermatoglifos digitopalmares en la provincia de Valdivia. Ciencias de la Salud, diciembre: 45-49, 1978.

SÁNZ M.E., NAVARRETE M., RAMIS R., MANDIOLA E., ROTHHAMMER F. Variación dermatoglífica en la X Región. Rev. Méd. Chile 110: 215-217, 1982.

SNEATH P.H., SOKAL R.R. Numerical taxonomy. The principles and practice of numerical classification. San Francisco, W.H. Freeman, 1973.

SOKAL R.R., ROHLF F.J. Introduction to Biostatistics. W.H. Freeman and Co., San Francisco, 1973.

VOGEL F., MOTULSKY A.G. Human Genetics. Problems and approaches. Springer-Verlag, Berlin, Heidelberg, New York. Tokyo, 1986.

Capítulo 9

Grupos sanguíneos, enzimas eritrocitarias y proteínas séricas

ZURAIYA HARB

La caracterización de las poblaciones humanas a través de la determinación de marcadores genéticos tales como grupos sanguíneos, proteínas séricas y enzimas eritrocitarias polimórficas ha sido una herramienta recurrentemente usada por genetistas, antropólogos y biólogos en consejo genético, pruebas de paternidad y el estudio de las interrelaciones evolutivas entre los diferentes grupos humanos.

Las poblaciones humanas son polimórficas para un gran número de loci, por ello en el pasado gran parte de los análisis se han basado en la descripción de frecuencias génicas para diferentes loci genéticos; en la mayoría de los casos la determinación se ha realizado en los productos de expresión de los genes. En la actualidad, con la incorporación y caracterización de polimorfismos del ADN, la cantidad de nuevos polimorfismos posibles de analizar es muchísimo mayor (Aguirre y cols., 1996) (ver Capítulo 13).

Grupos sanguíneos: Los antígenos de grupos sanguíneos son características polimórficas heredadas, las cuales se localizan en componentes bien definidos de la superficie externa de la membrana celular, su gran importancia clínica en la destrucción inmunológica de glóbulos rojos en transfusiones de sangre alogeneicas, incompatibilidad materno-fetal, anemia hemolítica autoinmune y trasplante de órganos ha sido indiscutiblemente reconocida. El perfil de los antígenos de grupos sanguíneos ha sido utilizado para predecir la herencia de enfermedades codificadas por genes que están próximos a los genes que codifican para grupos sanguíneos. La presencia o ausencia de ciertos antígenos ha sido implicada en la susceptibilidad o resistencia de ciertas enfermedades. La persistencia de los genes de grupos sanguíneos en la evolución sugiere que los grupos sanguíneos están localizados en estructuras biológicamente importantes; los estudios moleculares y análisis inmunoquímicos han dado información acerca de la estructura y función de los componentes de la membrana del glóbulo rojo en los cuales están los antígenos (Roychoudhury y cols., 1988). Es importante conocer la asignación de los distintos grupos sanguíneos a los diferentes cromosomas o localización cromosómica, así como también la función que desempeñan las estructuras en las cuales esta información se expresa. La nomenclatura de los grupos sanguíneos ha tenido su propia evolución dependiendo del nivel de análisis y conocimiento que se ha ido teniendo; con todo ello en la actualidad se describen 23 sistemas de grupos sanguíneos. En las Tablas I-A y 1-B se resumen los 23 sistemas de grupos sanguíneos, su asignación cromosómica y su posible función (Silverstein, 1995).

Tabla 1-A. Grupos sanguíneos: Número de antígenos, localización cromosómica, designación del gen y producto génico

Nombre sistema	N° de antígenos	Localización cromosómica	Designación del gen	Producto génico
ABO	4	9q34,1 - q34,2	*ABO*	Glicosiltransferasa
MNS	37	4q28 - q3l	*GYPA, GYPB, GYPE,*	Glicoforinas GPA, GPB
P	1	22q 1 1,2 - q ter	Pl	Glicosiltransferasa
Rh	45	1p36,13 - p34,3	*RHD, RHCE,*	Polipéptido D Polipéptidos CcEe
Lutheran	18	19ql2 - ql3	*LU*	Glicoproteína Lutheran
Kell	21	7q33	*KEL*	Glicoproteína Kell
Lewis	3	19p 13,3	*FUT3*	Glicosiltransferasa
Duffy	6	lq22 - q23	FY	Glicoproteína Fy
Kidd	3	18qll -ql2	*JK*	Glicoproteína Jk
Diego	4	17ql2-q2l	*AE1*	Proteína 3 (AE1) Band
Yt	2	7q22	*ACHE*	AchE (acetilcolinesteresa)
Xg	1	Xp22,32	*XG*	Glicoproteína Xg^a
Scianna	3	1p36,2 - p22,1	SC	Glicoproteína Sc
Dombrok	5	No asignado	*DO*	Glicoproteína Do
Colton	3	7p 14	*AQP1*	CHIP
Landsteiner-Wiener	3	19pl3,2 - cen	*LW*	Glicoproteína LW
Chido/Rodgers	9	6p 21,3	*C4A, C4B*	Proteína C+ componente 4(C_4).
Hh		1	19q 13,3	*FUT1* Glicosiltransferasa
Kx		1	Xp2l,l	*XK* Glicoproteína Kx
Gerbich	7	2q 14-q2l	*GYPC*	Glicoforinas GPC, GPD
Cromer	10	1q32	*DAF*	Proteína CD 55 (DAF)
Knops	5	1q32	*CR1*	Proteína CD 35 (CR 1)
Indian	2	1lpl3	*CD44*	Proteína CD 44

Tabla 1-B. Grupos sanguíneos: Especificidad antigénica y función

Nombre sistema	Especificidad antigénica definida por	Posible función del antígeno en la membrana del glóbulo rojo
ABO	Carbohidratos	Constituyente del glicocálix
MNS	Proteína	Portador de Ác. siálico (GPA). Adhesión de *Escherichia coli*, regulador de C+. Sirve como barrera a microorganismos. Le otorga carga (-) al glóbulo rojo
P	Carbohidratos	Receptor de ciertas cepas de *Escherichia coli* y parvovirus B 1 9, constituyente del glicocálix
Rh	Proteína	Transporte
Lutheran	Proteína	Adhesión
Kell	Proteína	Enzimático (Endopeptidasas)
Lewis	Carbohidratos	Constituyente del glicocálix. Une en el epitelio gástrico a *Helicobacter pylori* (agente de úlcera gástrica y duodenal)
Duffy	Glicoproteína	Receptor de parásitos de la malaria, *Plasmodium vivax* y *Plasmodium knowlesi*, ligando de otras citokinas
Kidd	Proteína	Transportador de urea
Diego	Proteína	Transportador aniónico
Yt	Proteína	Enzimático (acetilcolinesterasa)
Xg	Proteína	Adhesión
Scianna	Proteína	Desconocida
Dombrok	Proteína	Desconocida
Colton	Proteína	Transportador de H_2O
Landsteiner-Wiener	Proteína	Adhesión de C^+
Chido/Rodgers	Proteína	Regulación de C^+
Hh	Carbohidratos	Constituyente del glicocálix
Kx	Proteína	Posible transportador multipaso
Gerbich	Proteína	Transportador de Ác. siálico. Constituyente del glicocálix
Cromer	Proteína	Regulación de C^+. Adhesión de varias cepas de *Escherichia coli*, enterovirus y ecovirus
Knops	Proteína	Regulación de C^+
Indian	Proteína	Adhesión en la matriz extracelular de Ác. hialurónico, fibronectina y colágeno; ligando de linfocitos T en ciertos tejidos

C^+ = Complemento

Enzimas eritrocitarias y proteínas plasmáticas

A continuación describiremos algunas enzimas eritrocitarias y proteínas plasmáticas polimórficas que han sido usadas preferentemente en los estudios poblacionales.

ACP1: Fosfatasa ácida de los glóbulos rojos (E.C.3.1.3.2); su localización cromosómica es: 2p25. Tiene actividad fosfomonoesterásica en los glóbulos rojos en un rango de pH de 4,8 a 6,1. Es polimórfica y su variación es debida a 3 alelos autosómicos ACP1*A, ACP1*B y ACP1*C, respectivamente; este último muy infrecuente. **PGM1:**

Fosfoglucomutasa 1 (E.C.2.7.5.1); su localización cromosómica es: 1p 22.1. Cataliza la reacción de transferencia de fosfato desde la posición del carbono 1 al 6 de la glucosa en el metabolismo de carbohidratos. Es polimórfica y su variación es debida a 2 alelos autosómicos PGM1*1 y PGM1*2. **ESD:** Esterasa D (E.C.3.1.1.1); su localización cromosómica es 13q 14.1 1. Es polimórfica y su variación es debida a 2 alelos autosómicos ESD* 1 y ESD*2. **CHE:** Butirilcolinesterasa sérica: (E.C.3.1.1.8); su localización cromosómica es 3q 25.2. Se denomina también pseudocolinesterasa e hidroliza ésteres de algunos relajantes musculares depolarizantes como succinilcolina, usado ampliamente en anestesiología. Es polimórfica y su variación en Chile es debida a 3 alelos (CHE1*U; CHE1*F y CHE1*A). **HP:** Haptoglobina: es una glicoproteína presente en el suero que tiene la capacidad de unirse a la hemoglobina circulante producto de la destrucción de los eritrocitos. El complejo haptoglobina-hemoglobina es removido por el sistema retículo endotelial y sirve para reciclar los componentes de la hemoglobina: La haptoglobina está constituida por 2 cadenas polipeptídicas a y 2 cadenas polipeptídicas b. La localización cromosómica del locus a y b es: 16q 22.1. Sólo se ha encontrado variación polimórfica para la cadena a, cuyo locus HPA presenta 2 alelos: HPA*1 y HPA*2.

El propósito de este capítulo es presentar frecuencias génicas para algunos loci polimórficos de grupos sanguíneos, proteínas séricas y enzimas eritrocitarias en poblaciones chilenas. De acuerdo a la conformación de nuestra población y los datos disponibles, hemos decidido dividir esta información en: poblaciones rurales aborígenes (Tabla 2), poblaciones rurales preferentemente indígenas (Tabla 3), y poblaciones urbanas (Tablas 4 A y B). En la selección de los trabajos que describen las frecuencias génicas en diferentes poblaciones se consideró el tipo de población estudiada y los loci tipificados.

Poblaciones rurales aborígenes: Se incluyeron 7 grupos aborígenes chilenos, 5 de los cuales están descritos en Llop, 1996. Se consideraron 87 individuos aymaraes residentes en Putre y Codpa (I Región, de Tarapacá), 180 atacameños de San Pedro de Atacama (II Región, de Antofagasta), 132 pehuenches de Trapa-Trapa (VIII Región del Bío-Bío), 105 huilliches de San Juan de la Costa (X Región de los Lagos), 25 yaganes de Ukika (XII Región, de Magallanes), 148 mapuches de Pedregoso y Mitrauquén (IX Región, de la Araucanía) y 45 alacalufes

Tabla 2. Frecuencias génicas de grupos sanguíneos, proteínas séricas y enzimas eritrocitarias en poblaciones chilenas

A. Poblaciones aborígenes

	Población N	Mapuche[a] 148	Aymara[b] 87	Atacameño[c] 180	Pehuenche[d] 135	Huilliche[e] 105	Yamana[f] 25	Alacalufe[g] 45
Sistema	*Alelos y/o Haplotipos*							
	*ABO*A*	0,017	0,029	0,056	0,026	0,054	0,043	0,034
ABO	*ABO*B*	0,000	0,012	0,003	0,015	0,039	0,043	0,000
	*ABO*O*	0,983	0,959	0,941	0,959	0,907	0,914	0,966
	*L*MS*	-	0,192	0,178	0,113	0,056	0,313	-
MNS	*L*Ms*	-	0,390	0,492	0,579	0,739	0,458	-
	*L*NS*	-	0,116	0,045	0,031	0,028	0,000	-
	*L*Ns*	-	0,302	0,285	0,276	0,177	0,229	-
	M	0,659	0,581	0,670	0,693	0,795	0,771	0,678
	N	0,341	0,419	0,33	0,307	0,205	0,229	0,322
	*Jk*a*	-	0,300	-	0,152	0,205	0,333	-
Kidd	*Jk*b*	-	0,700	-	0,848	0,795	0,666	-
	Jk b+ (fenotipo)	0,927	0,913	-	0,993	0,924	0,875	0,659

	Población N	Mapuche[a] 52	Aymara[b] 87	Atacameño[c] 180	Pehuenche[d] 135	Huilliche[e] 105	Yamana[f] 25	Alacalufe[g] 45
Sistema	*Alelos y/o Haplotipos*							
	*Fy*a*	-	0,884	0,742	0,722	0,726	0,750	-
Duffy	*Fy*b*	-	0,116	0,258	0,278	0,274	0,250	-
	Fy a+ (fenotipo)	0,942	0,976	0,894	0,904	0,904	0,917	0,837
	*Rh*DCE*	0,040	0,102	0,046	0,015	0,005	0,000	0,011
	*Rh*DCe*	0,527	0,323	0,473	0,644	0,757	0,479	0,377
Rh	*Rh*DcE*	0,385	0,530	0,434	0,322	0,200	0,354	0,566
	*Rh*Dce*	0,040	0,013	0,027	0,006	0,110	0,048	0,009
	*Rh*dcE*	0,007	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
	*Rh*dce*	0,000	0,032	0,020	0,014	0,027	0,119	0,035
	D+ (fenotipo)	1,000	1,000	1,000	1,000	1,000	1,000	1,000

	Población N	Mapuche[a] 113	Aymara[b] 87	Atacameño[c] 175	Pehuenche[d] 135	Huilliche[e] 104	Yamana[f] 22	Alacalufe[g] 45
Haptoglobina	*HPA*1*	0,783	0,661	0,700	0,735	0,645	0,545	0,48
	*HPA*2*	0,217	0,339	0,300	0,265	0,355	0,454	0,52
Fosfoglucomutasa	*PGM1*1*	-	0,764	0,906	0,523	0,678	0,646	-
	*PGM1*2*	-	0,236	0,094	0,477	0,322	0,354	-
Esterasa D	*ESD*1*	-	0,782	0,616	0,863	0,894	0,917	-
	*ESD*2*	-	0,218	0,384	0,117	0,106	0,083	-

N = Número de individuos
(-) = No se estudió el alelo correspondiente
a y g = Etcheverry y cols., 1967
b, c, d y e = Llop, 1996
f = Llop y cols., 1995.

Tabla 3. Frecuencias génicas de grupos sanguíneos, proteínas séricas y enzimas eritrocitarias en poblaciones chilenas

B. Poblaciones rurales

Localidad		Arica[a]	Paposo[b]	Elqui[c]	Carelmapu[d]	Quetalmahue[e]	Detif[f]	Laitec[g]	Isla de Pascua[h]
		795	47	90	48	54	32	55	233
Sistema	*Alelos y/o Haplotipos*								
	*ABO*A*	0,036	0,089	0,170	0,076	0,242	0,081	0,028	0,425
ABO	*ABO*B*	0,002	0,000	0,030	0,032	0,028	0,064	0,056	0,013
	*ABO*O*	0,948	0,911	0,800	0,892	0,730	0,855	0,916	0,556
	*L*MS*	-	0,135	0,170	0,188	0,048	0,156	0,182	-
MNS	*L*Ms*	-	0,429	0,480	0,458	0,600	0,500	0,555	-
	*L*NS*	-	0,067	0,030	0,000	0,000	0,000	0,000	-
	*L*Ns*	-	0,369	0,320	0,354	0,352	0,344	0,263	-
	M	-	0,564	0,650	0,646	0,648	0,656	0,736	0,407
	N	-	0,341	0,419	0,354	0,352	0,344	0,264	0,593
Duffy	*Fy*a*	-	0,564	-	0,615	0,722	0,688	0,673	-
	*Fy*b*	-	0,436	-	0,385	0,278	0,313	0,327	-
	Fy a+ (fenotipo)	-	0,745	0,62	0,896	0,907	0,844	0,927	0,476

Localidad		Arica[a]	Paposo[b]	Elqui[c]	Carelmapu[d]	Quetalmahue[e]	Detif[f]	Laitec[g]	Isla de Pascua[h]
			47	90	48	54	32	55	233
Sistema	*Alelos y/o Haplotipos*								
Kidd	*Jk*a*	-	0,543	-	0,344	0,556	0,328	0,191	-
	*Jk*b*	-	0,457	-	0,656	0,444	0,672	0,809	-
	Jk b+ (fenotipo)	-	0,723	-	0,899	0,537	0,719	0,964	-
	*Rh*DCE*	-	0,042	0,060	0,026	0,013	0,016	0,020	0,000
	*Rh*DCe*	-	0,372	0,440	0,557	0,468	0,624	0,571	0,389
Rh	*Rh *DcE*	-	0,235	0,190	0,245	0,255	0,311	0,316	0,470
	*Rh*Dce*	-	0,000	0,080	0,000	0,035	0,014	0,019	0,053
	*Rh*dcE*	-	0,064	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,016
	*Rh*dce*	-	0,287	0,190	0,172	0,228	0,034	0,074	0,072
	D+ (fenotipo)	-	0,894	0,922	0,958	0,870	1,00	1,00	1,00

Localidad		Arica[a]	Paposo[b]	Elqui[c]	Carelmapu[d]	Quetalmahue[e]	Detif[f]	Laitec[g]	Isla de Pascua[h]
			47	90	48	54	32	55	233
Haptoglobina	*HPA*1*	-	0,667	0,650	0,564	0,567	0,422	0,672	0,86
	*HPA*2*	-	0,333	0,350	0,436	0,433	0,578	0,328	0,14
Fosfoglucomu tasa	*PGM1*1*	-	0,755	0,710	0,708	0,770	0609		0,735
	*PGM1*2*	-	0,245	0,290	0,292	0,230	0,391	0,265	-
Esterasa D	*ESD*1*	-	0,947	0,860	0,854	0,850	0,887	0,971	-
	*ESD*2*	-	0,053	0,140	0,146	0,150	0,113	0,029	-

N = Número de individuos
(-) = No se estudió el alelo correspondiente
a = Cruz - Coke y cols., 1967
b, d y g = Harb y cols., 1998
e y f = Harb y cols., 2002
h = Etcheverry y cols., 1967
e = Acuña y cols., 1988

Tabla 4-A. Frecuencias génicas de grupos sanguíneos en poblaciones chilenas

C. Poblaciones urbanas

Ciudad	N	Sistema ABO Alelos			Sistema Rh Alelos	
		ABO*A	ABO*B	ABO*O	D	d
Arica [a]	4,487	0,144	0,051	0,805	0,648	0,352
Coquimbo [b]	3,437	0,150	0,051	0,799	0,770	0,230
Quillota [c]	807	0,152	0,068	0,780	0,759	0,241
Valparaíso[d]	3,767	0,169	0,062	0,769	0,725	0,275
Santiago [e]	65,309	0,172	0,058	0,770	0,770	0,230
Temuco [f]	13,643	0,150	0,050	0,800	0,758	0,242
Valdivia [g]	652	0,142	0,046	0,811	0,797	0,203
Castro [h]	4,530	0,106	0,080	0,814	0,753	0,247
Ancud [i]	3,309	0,126	0,050	0,824	0,820	0,180
Quellón [j]	1,293	0,102	0,058	0,840	0,853	0,147
Punta Arenas [k]	2,730	0,132	0,068	0,800	0,796	0,204

N = Número de individuos
(-) = No se estudió el alelo correspondiente;
a, b, c, d = Datos no publicados
e = Cifuentes y cols., 1988
f = Valenzuela, 1984
g = Cohn, 1983
h, i, j, k, = Harb y cols., 1997

de Puerto Edén (XII Región, de Magallanes), estos dos últimos descritos en Etcheverry y col, II parte 1967.

En la mayoría de ellos se determinaron los grupos sanguíneos ABO, Rh, MNS, Duffy, Kidd, la proteína sérica haptoglobina y las enzimas eritrocitarias fosfoglucomutasa y esterasa D.

Poblaciones rurales preferentemente no indígenas: Se consideraron aquellas localidades rurales para las cuales existía información de marcadores genéticos.

Se incluyeron 795 individuos de diferentes localidades rurales de Arica, incluyendo los valles, la precordillera y el altiplano (Cruz-Coke y cols., 1967), 90 individuos de poblaciones rurales de la cuenca del río Elqui (Acuña y cols., 1988); 47, 48 y 55 individuos de las localidades costeras de Paposo (II Región), Carelmapu y Laitec (X Región), respectivamente (Harb y cols., 1998). 54 y 32 individuos de dos poblaciones rurales de Chiloé, Quetalmahue y Detif, respectivamente (Harb y cols., 2001). Se añadió a este grupo la Isla de Pascua que, aunque es de origen polinésico, pertenece a Chile desde 1888 y tiene una apreciable mezcla chileno-europea (Etcheverry y cols., III parte, 1967).

Poblaciones urbanas: En su mayoría las poblaciones urbanas corresponden a población de donantes o receptores de sangre, o de población hospitalaria, para las cuales la tipificación sólo incluyó los grupos sanguíneos de los sistemas ABO

Tabla 4-B. Frecuencias génicas de grupos sanguíneos, proteínas séricas y enzimas eritrocitarias en poblaciones chilenas

C. Poblaciones urbanas

Sistema	Alelos y/o Haplotipos		Santiago [a] 267(N)	Santiago [b] 291(N)	Santiago [c] 383(N)	Santiago [d] 140(N)	Valparaíso [e] 48(N)	Ancud [f]
Haptoglobina	*HPA*1*		-	-	-	0,550	-	0,464
	*HPA*2*		-	-	-	0,450	-	0,536
Fosfoglucomutasa	*PGM1*1*		-	-	0,683	0,764	0,667	
	*PGM1*2*				0,317	0,236	0,333	
Esterasa D	*ESD*1*		-	-	-	0,831	-	0,906
	*ESD*2*		-	-	-	0,169	-	0,094
Fosfatasa ácida	*ACP1*A*		-	-	-	-	0,246	-
	*ACP1*B*		-	-	-	-	0,754	-
Butiril Colinesterasa	*CHE1*U*		-	0,968	0,934	-	-	-
	*CHE1*F*		0,021	0,035	-	-	-	
	*CHE1*A*		-	0,011	-	-	-	-
	*Rh*DCE*		0,013	-	-	-	-	0,041
	*Rh*DCe*		0,500	-	-	-	-	0,553
Rh	*Rh*DcE*	1429	0,226	-	-	-	-	0,292
	*Rh*Dce*	(N)	0,026	-	-	-	-	0,000
	*Rh*dcE*		0,009	-	-	-	-	0,000
	*Rh*dce*		0,219	-	-	-	-	0,114
	*L*MS*		0,137	-	-	-	-	0,089
MNS	*L*Ms*	258	0,387	-	-	-	-	0,513
	*L*NS*	(N)	0,093	-	-	-	-	0,063
	*L*Ns*		0,382	-	-	-	-	0,335
	M		0,525	-	-	-	-	0,601
	N		0,475	-	-	-	-	0,399
Duffy	*Fy*a*	684	0,521	-	-	-	-	0,616
	*Fy*b*	(N)	0,479	-	-	-	-	0,383
Kidd	*Jk*a*	182	0,462	-	-	-	-	0,331
	*Jk*b*	(N)	0,539					0,669

N = Número de individuos
(-) = No se estudió el alelo correspondiente
a = Cifuentes y cols., 1988
b = Acuña y cols., 1996
c = Acuña y cols., 1996
d = Valenzuela, 1983
e = Campusano y cols., 1996
f = Datos no publicados

y Rh. Se consideraron 4.487 donantes del Banco de Sangre del Hospital Juan Noé de la ciudad de Arica, 3.437 donantes del Banco de Sangre del Hospital San Pablo de la ciudad de Coquimbo, 807 donantes del Banco de Sangre del Hospital San Martín de la ciudad de Quillota, 3.767 donantes del Banco de Sangre del Hospital van Buren de la ciudad de Valparaíso (datos no publicados), 65.309 donantes y receptores del Banco de Sangre del Hospital J.J. Aguirre de la ciudad de Santiago (Cifuentes y col, 1988), 18.793 receptores y recién nacidos de la Clínica Alemana de la ciudad de Santiago (Pinto y cols, 1980), 13.643 donantes del Banco de Sangre del Hospital Regional de la ciudad de Temuco (Valenzuela, 1984), 652 estudiantes de la ciudad de Valdivia (Cohn, 1983), 3.309 donantes del Banco de Sangre del Hospital de Ancud, 4.530 donantes del Banco de Sangre el Hospital de la ciudad de Castro, 1.293 donantes del Banco de Sangre de la ciudad de Quellón y 2.730 donantes del Banco de Sangre de la ciudad, Punta Arenas (Harb y cols., 1997).

Sólo en algunas muestras urbanas existe tipificación para grupos sanguíneos y enzimas; en estos trabajos se incluyen datos para los sistemas Duffy, Rh, Kidd, MNS en Santiago (Cifuentes y cols., 1988) y Ancud (datos no publicados); para la enzima pseudocolinesterasa (CHE1), 291 pacientes ambulatorios de clínicas del área oriente de Santiago (Acuña y cols., 1996) y 267 donantes del Banco de Sangre del Hospital J.J. Aguirre también en Santiago (Acuña y cols., 1996); para las enzimas esterasa D (ESD), fosfoglucomutasa (PGM1) y para la proteína sérica haptoglobina (HPA), 383 niños de la zona norte de Santiago (Valenzuela y cols., 1991) (Valenzuela y cols., 1983). Para las enzimas fosfatasa ácida (ACP1) y fosfoglucomutasa (PGM1) 140 individuos del Servicio de Salud de la ciudad de Valparaíso.

El componente aborigen o "mezcla aborigen" de la población chilena (cuantificada mediante la estimación de las contribuciones proporcionales de las poblaciones parentales) no sólo presenta variación geográfica, consecuencia de las distintas corrientes inmigratorias hacia una población aborigen heterogénea, sino como resultado de este flujo génico y de la particular forma en que ocurrió el mestizaje en nuestro país, presenta también una gradiente sociogenética (asociación entre componente aborigen y estrato socioeconómico) (Rothhammer y cols., 1977); esta gradiente es posible detectarla con más claridad en ciudades con un número poblacional mayor, como son las urbanas.

Se incluye en la Tabla 5 el componente aborigen **m** (calculado según Bernstein, 1931) en distintos estratos socioeconómicos de las ciudades urbanas de Santiago, Valparaíso y Valdivia en base al alelo ABO*O del sistema ABO.

El estrato I representa al estrato socioeconómico alto y los estratos IV y V al estrato medio bajo y bajo. En Valparaíso, el estudio de grupos sanguíneos realizado por Pinto-Cisternas y cols. (1971) utilizó una estratificación socioeconómica indirecta, puesto que se hizo de acuerdo a las diferentes zonas residenciales de donde provenían las personas analizadas; en los estudios de Clínica Alemana y Hospital San José (Valenzuela y cols., 1977 y Pinto y cols., 1980), la estratificación socioeconómica fue también indirecta y se evaluó por el acceso de las personas

Tabla 5. Componente aborigen de distintos estratos socioeconómicos en Santiago, Valparaíso y Valdivia

Ciudad		Muestra	Estrato	Frec. génica *ABO*O*	Mezcla aborigen m	Estudio
Valparaíso	u	Población urbana	I	0,7136	0,1941	Pinto-Cistemas y cols., (1971)
Valparaíso	u	Población urbana	II	0,7287	0,2393	"
Valparaíso	u	Población urbana	III	0,7653	0,3488	"
Valparaíso	u	Población urbana	IV	0,8109	0,4854	"
Santiago	i	Hosp. San José (madres)	IV	0,7800	0,3946	Valenzuela y cols., (1977)
Santiago	i	Hosp. San José (rec. nacidos)	IV	0,7842	0,3928	"
Santiago	i	Hosp. San José (hospitalizados)	IV	0,7806	0,4057	"
Santiago	i	Clínica Alemana (madres)	I	0,7175	0,1982	"
Santiago	i	Clín. Alemana (rec. nacidos)	I	0,7132	0,2058	"
Santiago	i	Clín. Alemana (hospitalizados)	I	0,7151	0,1932	"
Santiago	i	Clín. Alemana (hospitalizados)	I	0,7055	0,1700	Pinto y cols., (1980)
Santiago	i	Clín. Alemana (rec. nacidos)	I	0,7067	0,1735	"
Santiago	¨	Donantes Banco de Sangre	I	0,6269	-0,065	Valenzuela y cols., (1987)
Santiago	¨	Donantes Banco de Sangre	II	0,7108	0,1860	"
Santiago	¨	Donantes Banco de Sangre	III	0,7289	0,2400	"
Santiago	¨	Donantes Banco de Sangre	IV	0,7730	0,3720	"
Santiago	¨	Donantes Banco de Sangre	V	0,7800	0,3930	"
Santiago	i	Hosp. J.J. Aguirre (rec. nacidos)	IV	0,7670	0,3540	"
Santiago	i	Niños residentes Stgo. Norte	III	0,7322	0,2500	Arcos M. (1997)
Valdivia	v	Colegio	I	0,6113	0,1190	Cohn P. (1983)
Valdivia	v	Colegio	II	0,8015	0,4572	"
Valdivia	v	Colegio	III	0,7879	0,4165	"
Valdivia	v	Colegio	IV	0,8291	0,5398	"

u clasificados de acuerdo a zona de residencia
i clasificados de acuerdo a acceso centro hospitalario
¨ donantes de sangre, con estratificación socioeconómica
v estudiantes de colegio con estratificación socioeconómica
Frec. génica = Frecuencia génica

analizadas a estos centros asistenciales; en el estudio de Santiago (Valenzuela, 1984) y Valdivia (Cohn, 1983) la estratificación fue directa, en estos casos se evaluó de acuerdo a la encuesta socioeconómica desarrollada en Chile por O. Sepúlveda y validada por Valenzuela J. (Valenzuela y cols., 1987).

REFERENCIAS

ACUÑA M., ROTHHAMMER F., LLOP E., HARB Z., PALOMINO H. Composición genética de las poblaciones rurales de la cuenca del río Elqui, Chile Evolución Biológica 2: 149-165, 1988.

ACUÑA M., EATON L. Serum butyryl cholinesterase (CHE1) polimorphism in a chilean population of i-nixed ancestry. Gene Geography, 10: 161-165, 1996.

ACUÑA M., MARTÍNEZ M. Variantes de butirilcolinesterasa sérica en población de Santiago Oriente. Rev. Méd. Chile., 124-. 1045-1051, 1996.

AGUIRRE R., ARMANET L., CASTILLO S., CIFUENTES L., CRUZ-COKE R., ETCHEVERRY A., LLOP E. "Identificación genética y pruebas de paternidad". Editorial Universitaria. Santiago, Cap. 5 89-120, 1996.

ARCOS M. Heterogeneidad versus Homogeneidad de los Estimadores de Mezcla Genética Intermodelo e Interloci en una Población Chilena de Estado Socioeconómico Medio Bajo y Bajo. Tesis para optar al Título de Doctor. Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina - Universidad de Chile, 1997.

BERNSTEIN F. Die geographische verteilung der blutgruppern und ihre anthropologische bedeutung pp 227 - 243, in Comitao Italiano per lo studio del problemi della populazione. Istituto Poligráfico dello Stato. Rome, 1931.

Campusano C., Lazo B., MEDINA M.C. ACP and PGM1 polimorphisms in a Chilean population. Gene Geography- 10: 167-170, 1996.

CIFUENTES L., VALENZUELA C.Y., CRUZ-COKE R., ARMANET L., LYNG C., HARB Z. Caracterización genética de la población hospitalaria de Santiago. Rev. Méd. Chile. 116 28-33, 1988.

COHN P. Estructura genética de una población urbana. El caso de Valdivia. Chile. Tesis de Magister en Ciencias en Ecología. Universidad Austral, 1983.

CRUZ-COKE R., CRISTOFFANINI A., BARRERA R., MONTENEGRO A., VILLAGRA R. Flujo génico del sistema ABO en la población de Arica. Rev. Méd. Chile, 95: 614-618, 1967

ETCHEVERRY C., GUZMÁN C., HILLE A., NAGEL R., COVARRUBIAS E., REGONESI C., MURANDA M., DURÁN N., MONTENEGRO A. Investigación de grupos sanguíneos y otros caracteres genéticos sanguíneos en indígenas de Chile. I parte. Rev. Méd. Chile 195: 599-604, 1967.

ETCHEVERRY R., BORIS., ROJAS C., VILLAGRÁN J., GUZMÁN C., REGONESI A., MURANDA M., DURÁN N. Investigación de grupos sanguíneos y otros caracteres genéticos sanguíneos en indígenas de Chile. II parte. Rev. Med. Chile 95- 605-608, 1967.

ETCHEVERRY R., BORIS E., GUZMÁN C., NACEL R., BLANC H., REGONESI C., MURANDA M., DURÁN M., SUÁREZ L. Investigación de grupos sanguíneos y otros caracteres genéticos sanguíneos en indígenas de Chile. III parte, Rev. Méd. Chile, 95: 609-613, 1967.

HARB Z., LLOP E., MORENO R., ASPILLAGA E. Evolución de la mezcla amerindio-europea en el archipiélago de Chiloé. Un análisis etnohistórico y bioantropológico. Actas del 2° Congreso Chileno de Antropología I: 111 - 113), 1997.

HARB Z., LLOP E., MORENO R., QUIROZ D. Grupos sanguíneos en Chiloé. Un análisis evolutivo. Rev. Chil. Antropología (enviado a publicación, 2002).

HARB Z., LLOP E., MORENO R., QUIROZ D. Poblaciones costeras de Chile: Marcadores genéticos en cuatro localidades. Rev. Méd. Chile. 126- 753-760, 1998.

LLOP E., HARB Z., MORENO R., ASPILLAGA E., ROTHHAMMER F. Genetic composition of the last Yamana Indians from South America. Horno. 45/3) : 207-214, 1995.

LLOP E. Genetic composition of chilean aboriginal populations. HLA and other genetic marker variation. Am. J. Phys Anthrop. 10 1 -1 325-332, 1996.

PINTO-CISTERNAS J., FIGUEROA H., LAZO B., SALINAS., CAMPUSANO C. Genetic structure of the population of Valparaíso. Human Heredety 21: 43 1-439, 1971.

PINTO G., ILIC P., PAREDES L., GONZÁLEZ T., MARINOVIC F., VALENZUELA C.Y. Frecuencias Fenotípicas y Génicas de los Sistemas Sanguíneos ABO y Rhesus en Clínica Alemana (Santiago, Chile). Rev. Méd. Chile. 109: 1209-1211, 1980,

ROTHHAMMER F., CRUZ-COKE R. Curso Básico de Genética Humana. Editorial Universitaria. Santiago, Cap. XII: 158-172, 1977.

ROYCHOUDHURY A., NEI M. Human Polimorphic Genes World Distribution. New York, Oxford University Press, 1988.

SILVERSTEIN, L.E., ed. Molecular and Functional Aspects of Blood Group Antigens. Bethesda, MD; American Association of Blood Banks, 1995.

VALENZUELA C.Y., HARB Z. Socioeconomic assortative matings in Santiago. A demostration by using stochastic matrices of mother-child relationships applied to ABO blood groups. Social Biology 24: 9-25-233, 1977.

VALENZUELA C,Y., PURATIC O., ACUÑA M., HARB Z., AVENDAÑO A., BRAVO M. Patrones y valores de proteínas plasmáticos y eritrocitaras en escolares de 9 a 12 años. Rev. Chil Pediatr. 54: 243-245, 1983.

VALENZUELA C.Y. Marco de referencia sociogenético para los estudios de Salud Pública en Chile. Rev. Méd. Chil. Pediat. 55: 123-126, 1984.

VALENZUELA C.Y., ACUÑA M., HARB Z. Gradiente Socioeconómico en la Población Chilena. Rev. Méd. Chile 115-. 295-299, 1987.

VALENZUELA C.Y., AVENDAÑO A., HARB Z. Association between Rh and plasma iron binding (transferrin) Hum. Genet. 87: 43 8-448, 1991.

Capítulo 10

El sistema mayor de histocompatibilidad humano, HLA

ELENA LLOP

Se denomina sistema mayor de histocompatibilidad humano a un sistema genético complejo que interviene mayoritariamente en el proceso de rechazo de tejidos trasplantados a través de diferencias antigénicas atribuidas a un sistema de antígenos tisulares, denominados antígenos de histocompatibilidad.

Este sistema comenzó a estudiarse en la década de los 50, cuando Dausset, en el año 1958, descubrió el primer antígeno de histocompatibilidad, al cual denominó MAC (actualmente HLA A2). Desde esa fecha en adelante se siguieron descubriendo numerosos antígenos de histocompatibilidad gracias a las investigaciones de muchos científicos, entre los cuales se puede mencionar a Van Rood y Rose Paine, entre otros.

El comité de nomenclatura de la Organización Mundial de la Salud denominó a este sistema HLA en el año 1967.

La definición de los antígenos, la estandarización de las técnicas para su estudio y la comparación y consolidación de los resultados obtenidos por los diferentes grupos de trabajo a nivel mundial, se ha logrado a través de reuniones periódicas que se realizan cada 2 ó 3 años, llamadas *International Workshops of Histocompatibility*. El primero de estos *Workshops* internacionales se realizó en el año 1964, desde esa fecha en adelante han contribuido enormemente al avance en el conocimiento del sistema HLA.

Complejo mayor de histocompatibilidad

Desde el punto de vista genético, el sistema HLA está ubicado en el brazo corto del cromosoma 6 (6p 21.3), ocupando una región de aproximadamente 4.000 Kb. Consta de varios loci, los cuales, de acuerdo a su estructura y función, se dividen en tres regiones denominadas Clase I, Clase II y Clase III (Trowsdale y cols., 1991).

La región I incluye los loci HLA A, HLA B, HLA C, HLA E, HLA F, HLA G y HLA H. Cada uno de estos loci codifica para la síntesis de los antígenos correspondientes. Los antígenos HLA Clase I constan de una cadena polipeptídica pesada (44 Kd), que corresponde al producto de los loci clase I. Este polipéptido se asocia en forma no covalente con una proteína pequeña de 12 Kd, llamada B_2 microglobulina (cuyo locus está en el cromosoma 15), para constituir el antígeno clase I activo. Los loci HLA A, B y C codifican para antígenos que forman parte integral de la membrana plasmática de todas las células nucleadas del organismo, en cambio las moléculas

HLA E, F, G y H, descubiertas más recientemente, al parecer se expresan solamente en algunas etapas del desarrollo embrionario (Heinrichs y Orr, 1990).

Los antígenos HLA clase I no sólo participan en el rechazo de trasplantes, sino que son fundamentales para la inmunocompetencia y están estrechamente involucrados en el reconocimiento antigénico y las interaccioes linfocitarias.

La región II consta de varios loci, de los cuales los loci HLA DR, HLA DP y HLA DQ han sido los más comúnmente estudiados. Estos loci codifican para los antígenos respectivos. Cada molécula clase II es un heterodímero compuesto por una cadena polipeptídica a (33 Kd) y una cadena polipeptídica b (28 Kd), ambas codificadas por la región HLA. Las moléculas clase II tienen una distribución tisular más restringida que las moléculas clase I, espresándose principalmente en linfocitos B, macrófagos, linfocitos T activados y células endoteliales. Al igual que los antígenos clase I, los antígenos clase II son parte integral de la membrana celular y participan en la regulación de las interacciones celulares durante la respuesta inmune.

En la región II se han descrito recientemente nuevos genes ubicados entre la subregión DP y DQ, los cuales intervienen en las vías de procesamiento y presentación de antígenos. Entre estos, podemos mencionar los genes LMP2, LMP7, TAP1, TAP2, DMA, DMB, entre otros (Howell, 1996).

La región III no corresponde a genes HLA, sino que incluye a los genes que participan en la síntesis de los factores del complemento, como son C2, C4A y C4B de la vía clásica y el factor Bf de la vía alterna. Entre los loci C4 A y C4 B se encuentran los genes que codifican para la enzima 21 hidroxilasa.

Polimorfismo y herencia

El sistema HLA es muy polimórfico. Cada uno de los loci HLA tiene numerosos alelos, los cuales se heredan en forma mendeliana codominante. Cada alelo codifica para la síntesis del antígeno respectivo. Los antígenos se denominan con la letra del locus y un número; por ejemplo A1, A2, A28, B7, B27, DR1, DR3. Hace excepción el locus C, pues los antígenos de este locus se denominan con la letra del locus, la letra W y un número, por ejemplo Cw1, Cw2, etc., para diferenciarlos de los factores del complemento. Los alelos HLA se denominan con la letra del locus, un asterisco y un número de cuatro dígitos, ejemplo: A*0101, A*0201, A*2802, B*0701, B*2702, DR*0101, DR*0302, etc. Se utiliza un quinto dígito para sustituciones silentes, es decir que no influyen en la especificidad antigénica.

A través de métodos serológicos se han identificado las siguientes especificidades HLA: 39 HLA-A, 99 HLA-B, 29 HLA-C, 58 HLA-DRB1, 6 DRB3, 3DRB4, 3 DRB5, 17 HLA-DQ y 6 HLA DP. (Schreuder y cols., 2001). Sin embargo, al utilizar métodos moleculares como la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) o bien secuenciación directa de los alelos HLA, se ha demostrado que el polimorfismo es mucho mayor, de manera que existen variaciones alélicas entre un alelo y otro que no se pueden distinguir con los métodos serológicos. De esta forma el número de alelos HLA descritos hasta julio de 2003 son los siguientes: 282 HLA-A, 540 HLA-B, 136 HLA-C, 6 HLA-E, 2

Tabla 1. Listado de alelos HLA-A descritos hasta julio 2003

HLA A			
A*010101	A*0229	A*0308	A*2414
A*010102	A*0230	A*0309	A*2415
A*0102	A*0231	A*0310	A*2417
A*0103	A*0232N	A*0311N	A*2418
A*0104N	A*0233	A*0312	A*2419
A*0106	A*0234	A*110101	A*2420
A*0107	A*0235	A*110102	A*2421
A*0108	A*0236	A*1102	A*2422
A*0109	A*0237	A*1103	A*2423
A*020101	A*0238	A*1104	A*2424
A*020102	A*0239	A*1105	A*2425
A*020103	A*0240	A*1106	A*2426
A*020104	A*0241	A*1107	A*2427
A*020105	A*0242	A*1108	A*2428
A*020106	A*0243N	A*1109	A*2429
A*020107	A*0244	A*1110	A*2430
A*020108	A*0245	A*1111	A*2431
A*020109	A*0246	A*1112	A*2432
A*0202	A*0247	A*1113	A*2433
A*0203	A*0248	A*1114	A*2434
A*0204	A*0249	A*2301	A*2435
A*0205	A*0250	A*2302	A*2436N
A*0206	A*0251	A*2303	A*2437
A*0207	A*0252	A*2304	A*2438
A*0208	A*0253N	A*2305	A*250101
A*0209	A*0254	A*2306	A*250102
A*0210	A*0255	A*2307N	A*2502
A*0211	A*0256	A*2308N	A*2503
A*0212	A*0257	A*2309	A*2504
A*0213	A*0258	A*2310	A*2601
A*0214	A*0259	A*24020101	A*2602
A*0215N	A*0260	A*24020102L	A*2603
A*0216	A*0261	A*240202	A*2604
A*021701	A*0262	A*240203	A*2605
A*021702	A*0263	A*240204	A*2606
A*0218	A*0264	A*240301	A*2607
A*0219	A*03010101	A*240302	A*2608
A*022001	A*03010102N	A*2404	A*2609
A*022002	A*030102	A*2405	A*2610
A*0221	A*030103	A*2406	A*2611N
A*0222	A*0302	A*2407	A*2612
A*0224	A*0303N	A*2408	A*2613
A*0225	A*0304	A*2409N	A*2614
A*0226	A*0305	A*2410	A*2615
A*0227	A*0306	A*2411N	A*2616
A*0228	A*0307	A*2413	A*2617

(Continuación Tabla 1)

HLA A			
A*2618	A*3103	A*3405	A*6813
A*29010101	A*3104	A*3601	A*6814
A*29010102N	A*3105	A*3602	A*6815
A*290201	A*3106	A*3603	A*6816
A*290202	A*3107	A*3604	A*6817
A*2903	A*3108	A*4301	A*6818N
A*2904	A*3109	A*6601	A*6819
A*2905	A*3201	A*6602	A*6820
A*2906	A*3202	A*6603	A*6821
A*2907	A*3203	A*6604	A*6822
A*2908N	A*3204	A*680101	A*6823
A*2909	A*3205	A*680102	A*6824
A*3001	A*3206	A*680103	A*6901
A*3002	A*3207	A*6802	A*7401
A*3003	A*3301	A*680301	A*7402
A*3004	A*330301	A*680302	A*7403
A*3006	A*330302	A*6804	A*7404
A*3007	A*3304	A*6805	A*7405
A*3008	A*3305	A*6806	A*7406
A*3009	A*3306	A*6807	A*7407
A*3010	A*3307	A*6808	A*7408
A*3011	A*3401	A*6809	A*7409
A*3012	A*3402	A*6810	A*8001
A*310102	A*3403	A*6811N	
A*3102	A*3404	A*6812	

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.

El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

HLA-F, 15 HLA-G, 3 DRA, 418 DRB, 24 DQA1, 55 DQB1, 20 DPA1 y 106 DPB1 (http://www.anthonynolan.com/HIG/) (ver Tablas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7 y 8).

Cada persona tiene 2 alelos por locus, los cuales pueden ser idénticos si la persona es homocigota, o bien ser distintos si la persona es heterocigota. Por otra parte, debido a que la distancia entre los loci del complejo HLA es pequeña (el largo total del complejo es de aproximadamente 2 centimorgans), los genes de los distintos loci tienden a transmitirse juntos, constituyendo un haplotipo (término que deriva de genotipo haploide y que corresponde al conjunto completo de antígenos que se heredan juntos, debido a que los alelos correspondientes se encuentran muy cercanos en un mismo cromosoma).

Así cada individuo posee 2 haplotipos, uno de origen paterno y otro de origen materno. La Figura 1 exhibe la segregación de haplotipos en una familia. El padre posee dos haplotipos denominados a y b, en tanto la madre posee los haplotipos c y d. Cada hijo hereda 2 haplotipos, uno del padre y uno de la madre. Como la frecuencia de recombinación es muy baja, lo más probable es que se encuentren 4 posibles combinaciones de haplotipos en los hijos.

Tabla 2. Listado de alelos HLA-B descritos hasta julio 2003

HLA B			
B*070201	B*0811	B*1514	B*1562
B*070202	B*0812	B*1515	B*1563
B*070203	B*0813	B*1516	B*1564
B*070204	B*0814	B*15170101	B*1565
B*0703	B*0815	B*15170102	B*1566
B*0704	B*0816	B*1518	B*1567
B*0705	B*0817	B*1519	B*1568
B*0706	B*0818	B*1520	B*1569
B*0707	B*0819N	B*1521	B*1570
B*0708	B*0820	B*1523	B*1571
B*0709	B*0821	B*1524	B*1572
B*0710	B*1301	B*1525	B*1573
B*0711	B*1302	B*1526N	B*1574
B*0712	B*1303	B*1527	B*1575
B*0713	B*1304	B*1528	B*1576
B*0714	B*1306	B*1529	B*1577
B*0715	B*1307N	B*1530	B*1578
B*0716	B*1308	B*1531	B*1579N
B*0717	B*1309	B*1532	B*1580
B*0718	B*1310	B*1533	B*180101
B*0719	B*1311	B*1534	B*180102
B*0720	B*1401	B*1535	B*1802
B*0721	B*1402	B*1536	B*1803
B*0722	B*1403	B*1537	B*1804
B*0723	B*1404	B*1538	B*1805
B*0724	B*1405	B*1539	B*1806
B*0725	B*140601	B*1540	B*1807
B*0726	B*140602	B*1542	B*1808
B*0727	B*15010101	B*1543	B*1809
B*0728	B*15010102N	B*1544	B*1810
B*0729	B*150102	B*1545	B*1811
B*0730	B*150103	B*1546	B*1812
B*0731	B*150104	B*1547	B*1813
B*0732	B*1502	B*1548	B*1814
B*0733	B*1503	B*1549	B*1815
B*0734	B*1504	B*1550	B*1817N
B*0801	B*1505	B*1551	B*1818
B*0802	B*1506	B*1552	B*2701
B*0803	B*1507	B*1553	B*2702
B*0804	B*1508	B*1554	B*2703
B*0805	B*1509	B*1555	B*2704
B*0806	B*1510	B*1556	B*270502
B*0807	B*151101	B*1557	B*270503
B*0808N	B*151102	B*1558	B*270504
B*0809	B*1512	B*1560	B*270505

(Continuación Tabla 2)

HLA B			
B*0810	B*1513	B*1561	B*270506
B*2706	B*3527	B*3910	B*4029
B*2707	B*3528	B*3911	B*4030
B*2708	B*3529	B*3912	B*4031
B*2709	B*3530	B*3913	B*4032
B*2710	B*3531	B*3914	B*4033
B*2711	B*3532	B*3915	B*4034
B*2712	B*3533	B*3916	B*4035
B*2713	B*3534	B*3917	B*4036
B*2714	B*3535	B*3918	B*4037
B*2715	B*3536	B*3919	B*4038
B*2716	B*3537	B*3920	B*4039
B*2717	B*3538	B*3922	B*4040
B*2718	B*3539	B*3923	B*4042
B*2719	B*3540N	B*3924	B*4043
B*2720	B*3541	B*3925N	B*4044
B*2721	B*3542	B*3926	B*4045
B*2723	B*3543	B*3927	B*4046
B*2724	B*3544	B*400101	B*4047
B*2725	B*3545	B*400102	B*4048
B*350101	B*3546	B*400103	B*4101
B*350102	B*3701	B*4002	B*4102
B*3502	B*3702	B*4003	B*4103
B*3503	B*3703N	B*4004	B*4104
B*3504	B*3704	B*4005	B*4105
B*3505	B*3705	B*40060101	B*4106
B*3506	B*3801	B*40060102	B*4201
B*3507	B*380201	B*4007	B*4202
B*3508	B*380202	B*4008	B*4204
B*350901	B*3803	B*4009	B*4205
B*350902	B*3804	B*4010	B*44020101
B*3510	B*3805	B*4011B*	44020102S
B*3511	B*3806	B*4012	B*440202
B*3512	B*3807	B*4013	B*440203
B*3513	B*3808	B*401401	B*440301
B*351401	B*3809	B*401402	B*440302
B*351402	B*390101	B*4015	B*4404
B*3515	B*390103	B*4016	B*4405
B*3516	B*390104	B*4018	B*4406
B*3517	B*390201	B*4019	B*4407
B*3518	B*390202	B*4020	B*4408
B*3519	B*3903	B*4021	B*4409
B*3520	B*3904	B*4022N	B*4410
B*3521	B*3905	B*4023	B*4411
B*3522	B*390601	B*4024	B*4412
B*3523	B*390602	B*4025	B*4413
B*3524	B*3907	B*4026	B*4414
B*3525	B*3908	B*4027	B*4415

(Continuación Tabla 2)

HLA B			
B*3526	B*3909	B*4028	B*4416
B*4417	B*4903	B*5133	B*5606
B*4418	B*5001	B*5134	B*5607
B*4419N	B*5002	B*520101	B*5608
B*4420	B*5004	B*520102	B*5609
B*4421	B*510101	B*520103	B*5610
B*4422	B*510102	B*520104	B*5611
B*4423N	B*510103	B*5202	B*5612
B*4424	B*510104	B*5203	B*570101
B*4425	B*510105	B*5204	B*570102
B*4426	B*510201	B*5205	B*5702
B*4427	B*510202	B*5301	B*570301
B*4428	B*5103	B*5302	B*570302
B*4429	B*5104	B*5303	B*5704
B*4430	B*5105	B*5304	B*5705
B*4431	B*5106	B*5305	B*5706
B*4432	B*5107	B*5306	B*5707
B*4433	B*5108	B*5307	B*5708
B*4434	B*5109	B*5308	B*5709
B*4435	B*5110	B*5309	B*5801
B*4501	B*5111N	B*5401	B*5802
B*4502	B*5112	B*5402	B*5804
B*4503	B*511301	B*5501	B*5805
B*4504	B*511302	B*5502	B*5806
B*4505	B*5114	B*5503	B*5807
B*4506	B*5115	B*5504	B*5808
B*4601	B*5116	B*5505	B*5809
B*4602	B*5117	B*5507	B*5901
B*47010101	B*5118	B*5508	B*670101
B*47010102	B*5119	B*5509	B*670102
B*4702	B*5120	B*5510	B*6702
B*4703	B*5121	B*5511	B*7301
B*4704	B*5122	B*5512	B*7801
B*4801	B*5123	B*5513	B*780201
B*4802	B*5124	B*5514	B*780202
B*4803	B*5126	B*5515	B*7803
B*4804	B*5127N	B*5601	B*7804
B*4805	B*5128	B*5602	B*7805
B*4806	B*5129	B*5603	B*8101
B*4807	B*5130	B*5604	B*8201
B*4901	B*5131	B*560501	B*8202
B*4902	B*5132	B*560502	B*8301

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 3. Listado de alelos HLA-C descritos hasta julio 2003

HLA C			
Cw*0102	Cw*0313	Cw*0703	Cw*120401
Cw*0103	Cw*0314	Cw*070401	Cw*120402
Cw*0104	Cw*0315	Cw*070402	Cw*1205
Cw*0105	Cw*0316	Cw*0705	Cw*1206
Cw*0106	Cw*04010101	Cw*0706	Cw*1207
Cw*0107	Cw*04010102	Cw*0707	Cw*1208
Cw*0108	Cw*040102	Cw*0708	Cw*1209
Cw*0109	Cw*0403	Cw*0709	Cw*140201
Cw*020201	Cw*0404	Cw*0710	Cw*140202
Cw*020202	Cw*0405	Cw*0711	Cw*140203
Cw*020203	Cw*0406	Cw*0712	Cw*1403
Cw*020204	Cw*0407	Cw*0713	Cw*1404
Cw*020205	Cw*0408	Cw*0714	Cw*1405
Cw*0203	Cw*0409N	Cw*0715	Cw*150201
Cw*0204	Cw*0410	Cw*0716	Cw*150202
Cw*0205	Cw*0411	Cw*0717	Cw*1503
Cw*0206	Cw*0501	Cw*0718	Cw*1504
Cw*0207	Cw*0502	Cw*0719	Cw*150501
Cw*0208	Cw*0503	Cw*0720	Cw*150502
Cw*030201	Cw*0504	Cw*080101	Cw*1506
Cw*030202	Cw*0505	Cw*080102	Cw*1507
Cw*030301	Cw*0506	Cw*0802	Cw*1508
Cw*030302	Cw*0602	Cw*0803	Cw*1509
Cw*030303	Cw*0603	Cw*0804	Cw*1510
Cw*030401	Cw*0604	Cw*0805	Cw*1511
Cw*030402	Cw*0605	Cw*0806	Cw*1601
Cw*0305	Cw*0606	Cw*0807	Cw*1602
Cw*0306	Cw*0607	Cw*0808	Cw*160401
Cw*0307	Cw*0608	Cw*0809	Cw*1606
Cw*0308	Cw*0609	Cw*120201	Cw*1701
Cw*0309	Cw*070101	Cw*120202	Cw*1702
Cw*0310	Cw*070102	Cw*120203	Cw*1703
Cw*0311	Cw*07020101	Cw*120301	Cw*1801
Cw*0312	Cw*07020102	Cw*120302	Cw*1802

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to digito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 4. Listado de alelos HLA-E, F y G descritos hasta julio 2003

HLA E	HLA F	HLA G
E*0101	F*010101	G*010101
E*0102	F*010102	G*010102
E*010301		G*010103
E*010302		G*010104
E*010303		G*010105
E*0104		G*010106
		G*010107
		G*010108
		G*0102
		G*0103
		G*010401
		G*010402
		G*010403
		G*0105N
		G*0106

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to digito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 5. Listado de alelos HLA-DRB descritos hasta julio 2003

HLA-DRB1			
DRB1*010101	DRB1*0404	DRB1*0444	DRB1*110101
DRB1*010102	DRB1*040501	DRB1*0445	DRB1*110102
DRB1*010201	DRB1*040502	DRB1*0446	DRB1*110103
DRB1*010202	DRB1*040503	DRB1*070101	DRB1*110104
DRB1*0103	DRB1*040504	DRB1*070102	DRB1*110105
DRB1*0104	DRB1*0406	DRB1*0703	DRB1*1102
DRB1*0105	DRB1*040701	DRB1*0704	DRB1*1103
DRB1*0106	DRB1*040702	DRB1*0705	DRB1*110401
DRB1*0107	DRB1*040703	DRB1*0706	DRB1*110402
DRB1*0108	DRB1*0408	DRB1*0707	DRB1*1105
DRB1*0109	DRB1*0409	DRB1*080101	DRB1*110601
DRB1*0110	DRB1*0410	DRB1*080102	DRB1*110602
DRB1*030101	DRB1*0411	DRB1*080201	DRB1*1107
DRB1*030102	DRB1*0412	DRB1*080202	DRB1*110801
DRB1*030201	DRB1*0413	DRB1*080203	DRB1*110802
DRB1*030202	DRB1*0414	DRB1*080302	DRB1*1109
DRB1*0303	DRB1*0415	DRB1*080401	DRB1*1110
DRB1*0304	DRB1*0416	DRB1*080402	DRB1*1111
DRB1*030501	DRB1*0417	DRB1*080403	DRB1*111201
DRB1*030502	DRB1*0418	DRB1*080404	DRB1*111202
DRB1*0306	DRB1*0419	DRB1*0805	DRB1*1113
DRB1*0307	DRB1*0420	DRB1*0806	DRB1*1114
DRB1*0308	DRB1*0421	DRB1*0807	DRB1*1115
DRB1*0309	DRB1*0422	DRB1*0808	DRB1*1116
DRB1*0310	DRB1*0423	DRB1*0809	DRB1*1117
DRB1*0311	DRB1*0424	DRB1*0810	DRB1*1118
DRB1*0312	DRB1*0425	DRB1*0811	DRB1*1119
DRB1*0313	DRB1*0426	DRB1*0812	DRB1*1120
DRB1*0314	DRB1*0427	DRB1*0813	DRB1*1121
DRB1*0315	DRB1*0428	DRB1*0814	DRB1*1122
DRB1*0316	DRB1*0429	DRB1*0815	DRB1*1123
DRB1*0317	DRB1*0430	DRB1*0816	DRB1*1124
DRB1*0318	DRB1*0431	DRB1*0817	DRB1*1125
DRB1*0319	DRB1*0432	DRB1*0818	DRB1*1126
DRB1*0320	DRB1*0433	DRB1*0819	DRB1*112701
DRB1*0321	DRB1*0434	DRB1*0820	DRB1*112702
DRB1*0322	DRB1*0435	DRB1*0821	DRB1*1128
DRB1*0323	DRB1*0436	DRB1*0822	DRB1*1129
DRB1*0324	DRB1*0437	DRB1*0823	DRB1*1130
DRB1*0325	DRB1*0438	DRB1*0824	DRB1*1131
DRB1*040101	DRB1*0439	DRB1*0825	DRB1*1132
DRB1*040102	DRB1*0440	DRB1*090102	DRB1*1133
DRB1*0402	DRB1*0441	DRB1*0902	DRB1*1134
DRB1*040301	DRB1*0442	DRB1*100101	DRB1*1135
DRB1*040302	DRB1*0443	DRB1*100102	DRB1*1136

(Continuación Tabla 5)

HLA-DRB1			
DRB1*1137	DRB1*1319	DRB1*1360	DRB1*1438
DRB1*1138	DRB1*1320	DRB1*140101	DRB1*1439
DRB1*1139	DRB1*1321	DRB1*140102	DRB1*1440
DRB1*1140	DRB1*1322	DRB1*1402	DRB1*1441
DRB1*1141	DRB1*1323	DRB1*1403	DRB1*1442
DRB1*1142	DRB1*1324	DRB1*1404	DRB1*1443
DRB1*1143	DRB1*1325	DRB1*140501	DRB1*1444
DRB1*120101	DRB1*1326	DRB1*140502	DRB1*1445
DRB1*120102	DRB1*1327	DRB1*1406	DRB1*1446
DRB1*120201	DRB1*1328	DRB1*140701	DRB1*1447
DRB1*120202	DRB1*1329	DRB1*140702	DRB1*1448
DRB1*120302	DRB1*1330	DRB1*1408	DRB1*150101
DRB1*1204	DRB1*1331	DRB1*1409	DRB1*150102
DRB1*1205	DRB1*1332	DRB1*1410	DRB1*150103
DRB1*1206	DRB1*1333	DRB1*1411	DRB1*150104
DRB1*1207	DRB1*1334	DRB1*1412	DRB1*150105
DRB1*1208	DRB1*1335	DRB1*1413	DRB1*150201
DRB1*130101	DRB1*1336	DRB1*1414	DRB1*150202
DRB1*130102	DRB1*1337	DRB1*1415	DRB1*150203
DRB1*130103	DRB1*1338	DRB1*1416	DRB1*1503
DRB1*130201	DRB1*1339	DRB1*1417	DRB1*1504
DRB1*130202	DRB1*1340	DRB1*1418	DRB1*1505
DRB1*130301	DRB1*1341	DRB1*1419	DRB1*1506
DRB1*130302	DRB1*1342	DRB1*1420	DRB1*1507
DRB1*1304	DRB1*1343	DRB1*1421	DRB1*1508
DRB1*1305	DRB1*1344	DRB1*1422	DRB1*1509
DRB1*1306	DRB1*1345	DRB1*1423	DRB1*1510
DRB1*130701	DRB1*1346	DRB1*1424	DRB1*1511
DRB1*130702	DRB1*1347	DRB1*1425	DRB1*1512
DRB1*1308	DRB1*1348	DRB1*1426	DRB1*1513
DRB1*1309	DRB1*1349	DRB1*1427	DRB1*160101
DRB1*1310	DRB1*1350	DRB1*1428	DRB1*160102
DRB1*1311	DRB1*1351	DRB1*1429	DRB1*160201
DRB1*1312	DRB1*1352	DRB1*1430	DRB1*160202
DRB1*1313	DRB1*1353	DRB1*1431	DRB1*1603
DRB1*131401	DRB1*1354	DRB1*1432	DRB1*1604
DRB1*131402	DRB1*1355	DRB1*1433	DRB1*1605
DRB1*1315	DRB1*1356	DRB1*1434	DRB1*1607
DRB1*1316	DRB1*1357	DRB1*1435	DRB1*1608
DRB1*1317	DRB1*1358	DRB1*1436	
DRB1*1318	DRB1*1359	DRB1*1437	

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 6. Listado de alelos HLA-DRB2-9 descritos hasta julio 2003

HLA-DRB2-9			
DRB2*0101	DRB3*020204	DRB3*0302	DRB5*0105
DRB3*010101	DRB3*0203	DRB3*0303	DRB5*0106
DRB3*01010201	DRB3*0204	DRB4*010101	DRB5*0107
DRB3*01010202	DRB3*0205	DRB4*0102	DRB5*0108N
DRB3*010103	DRB3*0206	DRB4*01030101	DRB5*0109
DRB3*010104	DRB3*0207	DRB4*01030102N	DRB5*0110N
DRB3*0102	DRB3*0208	DRB4*010302	DRB5*0111
DRB3*0103	DRB3*0209	DRB4*010303	DRB5*0112
DRB3*0104	DRB3*0210	DRB4*010304	DRB5*0202
DRB3*0105	DRB3*0211	DRB4*0104	DRB5*0203
DRB3*0106	DRB3*0212	DRB4*0105	DRB5*0204
DRB3*0107	DRB3*0213	DRB4*0106	DRB5*0205
DRB3*0108	DRB3*0214	DRB4*0201N	DRB6*0101
DRB3*0109	DRB3*0215	DRB4*0301N	DRB6*0201
DRB3*0110	DRB3*0216	DRB5*010101	DRB6*0202
DRB3*0201	DRB3*0217	DRB5*010102	DRB7*010101
DRB3*020201	DRB3*0218	DRB5*0102	DRB7*010102
DRB3*020202	DRB3*030101	DRB5*0103	DRB8*0101
DRB3*020203	DRB3*030102	DRB5*0104	DRB9*0101

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 7. Listado de alelos HLA-DQ descritos hasta julio 2003

HLA-DQA1			
DQA1*010101	DQA1*010402	DQA1*0303	DQA1*0502
DQA1*010102	DQA1*0105	DQA1*040101	DQA1*0503
DQA1*010201	DQA1*0106	DQA1*040102	DQA1*0504
DQA1*010202	DQA1*0201	DQA1*0402	DQA1*0505
DQA1*0103	DQA1*030101	DQA1*050101	DQA1*060101
DQA1*010401	DQA1*0302	DQA1*050102	DQA1*060102
HLA-DQB1			
DQB1*0201	DQB1*0307	DQB1*050302	DQB1*0609
DQB1*0202	DQB1*0308	DQB1*0504	DQB1*0610
DQB1*0203	DQB1*0309	DQB1*060101	DQB1*061101
DQB1*030101	DQB1*0310	DQB1*060102	DQB1*061102
DQB1*030102	DQB1*0311	DQB1*060103	DQB1*0612
DQB1*030201	DQB1*0312	DQB1*0602	DQB1*0613
DQB1*030202	DQB1*0313	DQB1*0603	DQB1*0614
DQB1*030302	DQB1*0401	DQB1*060401	DQB1*0615
DQB1*030303	DQB1*0402	DQB1*060402	DQB1*0616
DQB1*0304	DQB1*050101	DQB1*060501	DQB1*0617
DQB1*030501	DQB1*050102	DQB1*060502	DQB1*0618
DQB1*030502	DQB1*050201	DQB1*0606	DQB1*0619
DQB1*030503	DQB1*050202	DQB1*0607	DQB1*0620
DQB1*0306	DQB1*050301	DQB1*0608	

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

Tabla 8. Listado de alelos HLA-DP descritos hasta julio 2003

HLA-DPA1			
DPA1*010301	DPA1*0107	DPA1*020104	DPA1*020203
DPA1*010302	DPA1*0108	DPA1*020105	DPA1*0203
DPA1*0104	DPA1*020101	DPA1*020106	DPA1*0301
DPA1*0105	DPA1*020102	DPA1*020201	DPA1*0302
DPA1*0106	DPA1*020103	DPA1*020202	DPA1*0401
HLA-DPB1			
DPB1*010101	DPB1*200101	DPB1*4701	DPB1*7401
DPB1*010102	DPB1*200102	DPB1*4801	DPB1*7501
DPB1*020102	DPB1*2101	DPB1*4901	DPB1*7601
DPB1*020103	DPB1*2201	DPB1*5001	DPB1*7701
DPB1*020104	DPB1*2301	DPB1*5101	DPB1*7801
DPB1*020105	DPB1*2401	DPB1*5201	DPB1*7901
DPB1*020106	DPB1*2501	DPB1*5301	DPB1*8001
DPB1*0202	DPB1*260101	DPB1*5401	DPB1*8101
DPB1*030101	DPB1*260102	DPB1*5501	DPB1*8201
DPB1*030102	DPB1*2701	DPB1*5601	DPB1*8301
DPB1*0401	DPB1*2801	DPB1*5701	DPB1*8401
DPB1*040102	DPB1*2901	DPB1*5801	DPB1*8501
DPB1*0402	DPB1*3001	DPB1*5901	DPB1*8601
DPB1*0501	DPB1*3101	DPB1*6001	DPB1*8701
DPB1*0601	DPB1*3201	DPB1*6101N	DPB1*8801
DPB1*0801	DPB1*3301	DPB1*6201	DPB1*8901
DPB1*0901	DPB1*3401	DPB1*6301	DPB1*9001
DPB1*1001	DPB1*3501	DPB1*6401N	DPB1*9101
DPB1*110101	DPB1*3601	DPB1*6501	DPB1*9201
DPB1*110102	DPB1*3701	DPB1*6601	DPB1*9301
DPB1*1301	DPB1*3801	DPB1*6701	DPB1*9401
DPB1*1401	DPB1*3901	DPB1*6801	DPB1*9501
DPB1*1501	DPB1*4001	DPB1*6901	DPB1*9601
DPB1*1601	DPB1*4101	DPB1*7001	DPB1*9701
DPB1*1701	DPB1*4401	DPB1*7101	DPB1*9801
DPB1*1801	DPB1*4501	DPB1*7201	
DPB1*1901	DPB1*4601	DPB1*7301	

FUENTE: Modificado de www. anthonynolan.com/GIH/.
El 5to dígito corresponde a sustituciones silentes, los alelos designados N son aquellos nulos, por lo tanto no se expresan.

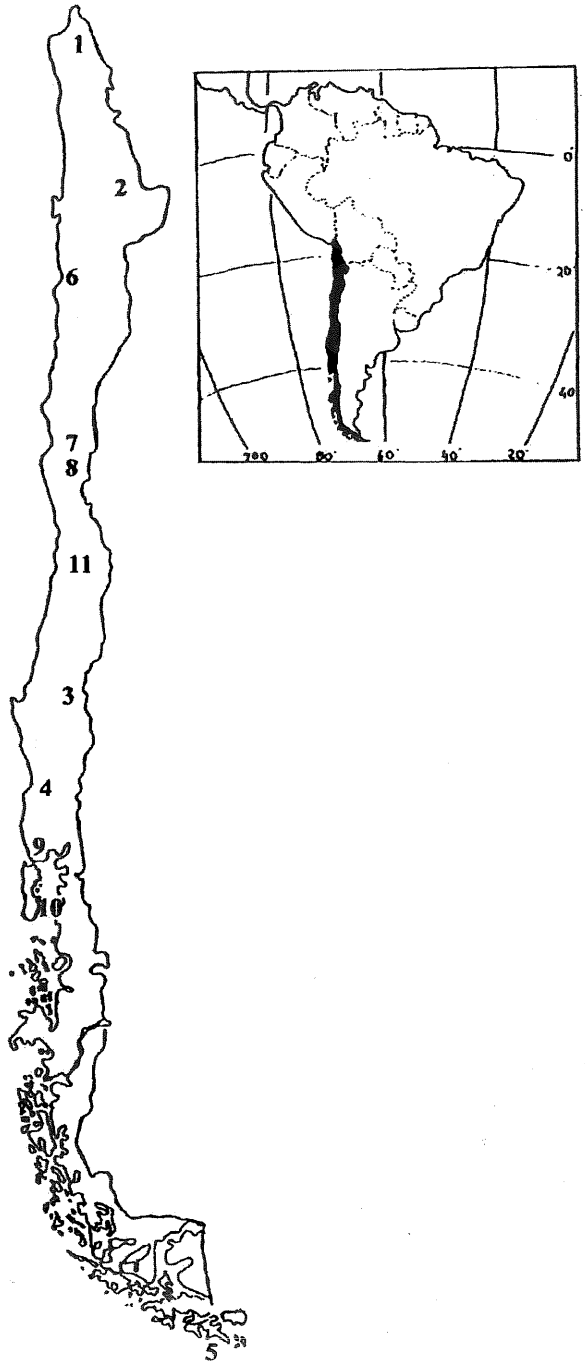


Figura 2. Mapa de Chile en el cual se señala la ubicación geográfica de las poblaciones incluidas en el presente capítulo. [1]Aymara; [2]Atacameño; [3]Pehuenche; [4]Huilliche; [5]Yagan; [6]Localidad de Paposo; [7]Valle del río Choapa; [8]Valle del río Limarí; [9]Localidad de Carelmapu; [10]Localidad de Laitec; [11]Santiago.

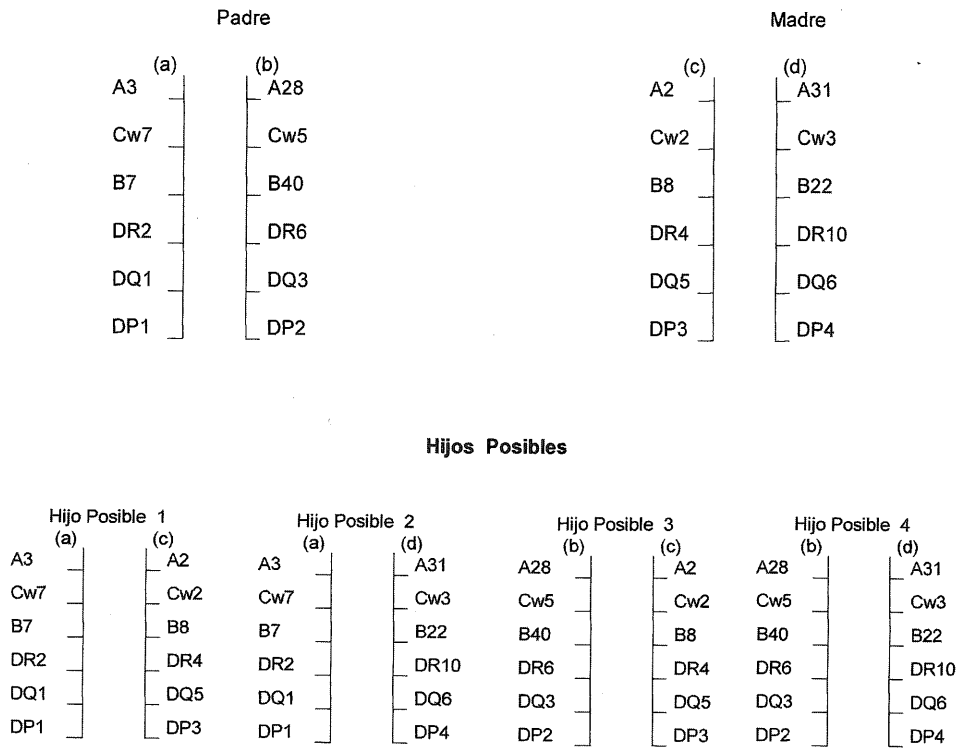


Figura 1. Haplotipos HLA en una familia. En ausencia de recombinación, cada hijo recibe al azar un haplotipo de la madre y uno del padre.
Fuente: Modificado de Tiwari y Terasaki, 1985.

Frecuencias de antígenos HLA, desequilibrio de ligamiento

Las frecuencias de los antígenos HLA corresponden a la proporción de individuos que presenta cada antígeno. Las frecuencias de los alelos HLA o frecuencias génicas se pueden estimar utilizando el método de máxima verosimilitud o bien de acuerdo a la fómula:

$$\boxed{P = 1 - \sqrt{1 - f}}$$

Desarrollada por Mattiuz (1970), en la cual f es la frecuencia del antígeno en estudio y p corresponde a la frecuencia génica del alelo respectivo. Así por ejemplo, si se estudian 1.000 individuos en una población, de los cuales 400 son de fenotipo HLA A2, la frecuencia del antígeno A2 será igual a 400/1.000 = 0,4, en tanto la frecuencia génica del alelo HLA A*02 será igual a $1 - \sqrt{1 - 0{,}4} = 0{,}225$.

Otra característica del sistema HLA es la existencia de desequilibrio de ligamiento entre los alelos de distintos loci HLA. Así, si consideramos una población en equilibrio de Hardy Weinberg, el valor esperado de la frecuencia conjunta de dos alelos para dos loci diferentes será igual al producto de sus frecuencias individuales. Sin embargo, si el valor observado de la frecuencia conjunta de los dos alelos es significativamente diferente del valor esperado, se dice que los alelos están en desequilibrio de ligamiento.

Uno de los ejemplos clásicos de desequilibrio de ligamiento lo constituye el haplotipo HLA A*01 – B*08 en poblaciones caucasoides. Así, en caucasoides norteamericanos la frecuencia del alelo HLA A*01 es 0,138 y la del alelo B*08 es de 0,090; por lo tanto la frecuencia esperada del haplotipo HLA A*01 – B*08 será de 0,138 x 0,090 = 0,0124. Sin embargo, los datos obtenidos en base a estudios familiares demuestran que la frecuencia observada del haplotipo HLA A*01 – B*08 es de 0,0609 (Tiwari y Terasaki, 1985). Debido a que existe una diferencia entre el valor observado y esperado del haplotipo HLA A*01 – B*08, se dice que los alelos A*01 y B*08 están en desequilibrio de ligamiento.

El cálculo de desequilibrio de ligamiento es igual a la frecuencia observada del haplotipo en estudio menos la frecuencia esperada del mismo. En el ejemplo anterior el desequilibrio de ligamiento del haplotipo HLA A*01 – B*08 es igual a 0,0609 – 0,0124 = 0,0485. En genética de poblaciones el valor del desequilibrio de ligamiento se anota D o d. Cuando se consideran tres loci o más, el cálculo de D es un poco más complicado (Yasuda y Tsuji, 1975; Yasuda, 1978).

Sistema HLA y bioantropología

El sistema HLA ha sido ampliamente estudiado en numerosas poblaciones por su participación en el proceso de rechazo de tejidos trasplantados, por la asociación de numerosos alelos HLA con diversas enfermedades, por su utilidad en pruebas de paternidad y también por su utilidad en estudios genético-poblacionales, debido a la gran cantidad de alelos que posee cada locus, así como también por la variación que presentan estos alelos en las diferentes poblaciones.

La Tabla 9 exhibe datos de frecuencias génicas para el sistema HLA en los grupos étnicos mayoritarios, caucasoides, negroides y amerindios. Como se puede apreciar, los alelos HLA A*01, A*03, B*07, B*44 presentan una mayor frecuencia en los grupos caucasoides; por otra parte, los negroides exhiben una mayor frecuencia de los alelos HLA A*23, A*30, B*53, B*58 y Cw*2. Finalmente los grupos amerindios exhiben una mayor frecuencia de los alelos HLA A*02, A*24, A*28, B*05, B*15, B*35, B*39, B*40 y Cw*3, entre otros.

Las Tablas 10, 11 y 12 exhiben datos de frecuencias génicas en poblaciones chilenas. Se incluyeron trabajos de diferentes autores que estudiaron individuos sanos. Los datos de cada autor se han tratado por separado. En aquellos casos en que los autores no publicaron las frecuencias génicas, estas se calcularon de acuerdo a la fórmula de Mattiuz (1970) descrita anteriormente.

Las poblaciones chilenas incluidas en el presente capítulo corresponden a las poblaciones indígenas 1) aymaraes, residentes de Putre y del valle de Codpa, I Región; 2) Atacameños, residentes de San Pedro de Atacama, II Región; 3) Pehuenches, de la zona del Alto Bío-Bío, VIII Región; 4) Huilliches, de San Juan de la Costa, X Región y 5) Yaganes, de Ukika, Puerto Williams, XII Región; también se incluyeron las poblaciones rurales: 6) localidad de Paposo, II Región; 7) Valle del Limarí, IV Región; 8) Valle del Choapa, IV Región; 9) localidad de Carelmapu, X Región; 10) localidad de Laitec, X Región y finalmente varios estudios realizados en la ciudad de Santiago (ver Figura 2).

La Tabla 10 exhibe las frecuencias génicas para el sistema HLA en las poblaciones indígenas chilenas incluidas en el presente capítulo. Como se puede apreciar, estas poblaciones exhiben el patrón característico de frecuencias génicas HLA de las poblaciones amerindias, cual es tener una alta frecuencia de los alelos HLA A*02, A*24, A*28, A*31, B*05, B*15, B*39, B*40, Cw*3, Cw4, entre otros.

La población de Santiago (Tabla 11) exhibe alelos de mayor frecuencia en poblaciones caucasoides, tales como HLA A*01 A*03, B*07, B*08, B*12, B*18, además de los alelos típicamente indígenas, debido a la mezcla caucasoide-indígena de esta población.

Finalmente, las poblaciones rurales estudiadas (Tabla 12) tienen en general una distribución de frecuencias génicas más parecida a las poblaciones indígenas, a excepción de la localidad de Paposo.

Tabla 9. Frecuencias génicas para el sistema HLA en grupos étnicos mayoritarios

Alelo HLA	Caucasoides[a] N = 2600	Negroides [a] N = 360	Amerindios [b] N = 11592
A*01	0,1485	0,0330	0,0050
A*02	0,2604	0,1474	0,4280
A*03	0,1163	0,0737	0,0030
A*11	0,0593	0,0055	0,0010
A*23	0,0228	0,1078	0,0000
A*24	0,0956	0,0289	0,2120
A*25	0,0187	0,0040	0,0000
A*26	0,0367	0,0377	0,0010
A*28	0,0393	0,0868	0,1050
A*29	0,0377	0,0635	0,0000
A*30	0,0238	0,1532	0,0040
A*31	0,0274	0,0222	0,0270
A*32	0,0450	0,0151	0,0110
A*33	0,0166	0,0461	0,0070
A*34	0,0060	0,0646	-
A*36	0,0035	0,0166	-
A*43	0,0000	0,0095	-
B*07	0,0879	0,0890	0,0040
B*08	0,0818	0,0294	0,0030
B*13	0,0284	0,0070	0,0040
B*14	0,0294	0,0408	0,0000
B*18	0,0577	0,0393	0,0020
B*27	0,0393	0,0151	0,0030
B*35	0,0956	0,0625	0,1440
B*37	0,0151	0,0408	-
B*38(16)	0,0253	0,0000	0,0000
B*39(16)	0,0207	0,0182	0,1760
B*41	0,0101	0,0126	-
B*42	0,0030	0,0770	-
B*44(12)	0,1095	0,0710	0,0040
B*45(12)	0,0111	0,0393	
B*47	0,0045	0,0151	-
B*48	0,0050	0,0111	-
B*49(21)	0,0228	0,0248	0,0030
B*50(21)	0,0126	0,0070	
B*51(5)	0,0721	0,0136	0,1640
B*52(5)	0,0146	0,0095	
B*53	0,0085	0,0651	-
B*54	0,0000	0,0000	-
B*55(22)	0,0222	0,0080	0,001
B*56 (22)	0,0055	0,0000	
B*57	0,0315	0,0393	-
B*58	0,0111	0,1073	0,0020
B*59	0,0045	0,0080	-
B*60(40)	0,0341	0,0136	0,1440

(Continuación Tabla 9)

Alelo HLA	Caucasoides[a] N = 2600	Negroides [a] N = 360	Amerindios [b] N = 11592
B*61(40)	0,0166	0,0408	
B*62(15)	0,0534	0,0095	0,1330
B*63(15)	0,0050	0,0030	
Alelo HLA	**Caucasoides[a] N = 2600**	**Negroides [a] N = 360**	**Amerindios [b] N = 66**
Cw*01	0,0414	0,0005	0,0760
Cw*02	0,0513	0,1197	0,0000
Cw*03	0,1006	0,0917	0,3110
Cw*04	0,1208	0,1592	0,1140
Cw*05	0,0603	0,0294	0,0830
Cw*06	0,0786	0,0906	0,0000
Cw*07	0,0228	0,0238	0,2580
Cw*08	0,0192	0,0040	0,0450
Alelo HLA	**Caucasoides[a] N = 898**	**Negroides [a] N = 360**	**Amerindios [b] N = 277**
DR*01	0,1225	0,0492	0,0078
DR*02	0,1158	0,1544	0,1064
DR*03	0,1329	0,1730	0,0147
DR*04	0,1292	0,0492	0,2402
DR*05	0,1484	0,1328	0,0180
DR*06	0,1497	0,0524	0,3598
DR*07	0,1687	0,0978	0,0156
DR*08	0,0273	0,0555	0,2205
DR*09	0,0061	0,0269	0,0000
DR*10	0,0130	0,0187	0,0000

N = Número de individuos estudiados, el guión indica que no se determinó el alelo correspondiente.
a = Tiwari y Terasaki, 1985; b = Black y cols, 1980 ; c = Petzl-Erler y cols, 1997; d = Vílardel y cols, 1995; e = Cerna y cols, 1993.

Tabla 10. Frecuencias génicas para el sistema HLA en poblaciones indígenas chilenas

Alelo HLA	Aymara[a] N = 78	Atacameño[a] N = 30	Pehuenche[a] N = 56	Pehuenche[b] N = 878	Huilliche[a] N = 98	Yagán[a] N = 19
A*01	0,019	0,034	0,008	0,047	0,021	0,000
A*02	0,638	0,423	0,280	0,250	0,265	0,430
A*03	0,000	0,017	0,000	0,000	0,052	0,050
A*10	0,060	0,000	0,000	0,006	0,021	0,000
A*11	0,000	0,000	0,000	0,006	0,015	0,026
A*23	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,026
A*24	0,151	0,087	0,143	0,122	0,137	0,141
A*28	0,073	0,034	0,415	0,366	0,393	0,275
A*29	0,000	0,000	0,000	0,000	0,026	0,026
A*30	0,000	0,000	0,000	0,000	0,005	0,000
A*31	0,059	0,394	0,153	0,059	0,063	0,027
A*32	0,000	0,000	0,000	0,090	0,000	0,000
Blanco	0,000	0,011	0,000	0,054	0,002	0,000
B*05	0,066	0,017	0,065	0,065	0,075	0,054
B*07	0,073	0,000	0,000	0,012	0,026	0,054
B*08	0,000	0,000	0,000	0,023	0,032	0,000
B*13	0,006	0,017	0,000	-	0,016	0,000
B*14	0,000	0,106	0,008	0,078	0,032	0,054
B*15	0,053	0,340	0,104	0,142	0,059	0,142
B*17	0,000	0,000	0,000	0,000	0,032	0,000
B*18	0,006	0,000	0,000	0,000	0,005	0,000
B*21	0,000	0,000	0,000	0,017	0,015	0,112
B*22	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
B*27	0,000	0,000	0,000	0,017	0,005	0,000
B*35	0,446	0,163	0,144	0,198	0,107	0,000
B*38	0,000	0,000	0,000	0,000	0,010	0,000
B*39	0,039	0,170	0,387	0,156	0,378	0,027
B*40	0,168	0,184	0,075	0,072	0,085	0,311
B*41		-	-	-	0,005	0,000
B*44	0,006	0,000	0,000	0,017	0,042	0,054
B*48	-	-	-	-	0,010	0,000
Blanco	0,137	0,156	0,217	0,203	0,081	0,192
Cw*01	0,085	0,270	0,134	0,000	0,036	0,054
Cw*02	0,000	0,069	0,008	0,000	0,000	0,027
Cw*03	0,131	0,000	0,094	0,157	0,108	0,350
Cw*04	0,401	0,144	0,124	0,293	0,131	0,142
Cw*05	0,006	0,000	0,008	-	0,021	0,027
Cw*06	-	-	0,000	-	0,005	0,000
Cw*07	-	-	0,075	-	0,485	0,082
Blanco	0,377	0,517	0,557	0,550	0,214	0,318

N = Número de individuos
El guión, indica que no se realizó la determinación del alelo correspondiente.
a = Llop, 1995, b = Black y cols, 1980.

Tabla 11. Frecuencias génicas para el sistema HLA en varios estudios realizados en la ciudad de Santiago, Chile.

Alelo HLA	Santiago 1 [a] N = 186	Santiago 2 [b] N = 93	Santiago 3 [c] N = 250	Santiago 4 [d] N = 349	Santiago 5 [e] N = 187
A*01	0,1168	0,1017	0,1326	0,1123	0,0674
A*02	0,2852	0,2273	0,2950	0,2838	0,2642
A*03	0,0274	0,0274	0,0328	0,0678	0,0709
A*09	0,1331	0,1259	0,1353	0,1170	0,1568
A*10	0,0524	0,0274	0,0571	0,0404	0,0327
A*11	0,0274	0,0497	0,0320	0,0587	0,0373
A*19	0,0136	0,2665	0,1366	0,1864	0,1864
A*28	0,0440	0,0673	0,0549	0,1075	0,1712
Blanco	0,3001	0,1068	0,1237	0,0261	0,0131
B*05	0,1357	0,1022	0,1648	0,1091	0,1117
B*07	0,0786	0,0786	0,0852	0,0621	0,0709
B*08	0,0582	0,0382	0,0429	0,0545	0,0310
B*12	0,0928	0,1778	0,1474	0,1253	0,1029
B*13	0,0351	0,0217	0,0383	0,0188	0,0054
B*14	0,0497	0,0274	0,0383	0,0606	0,0438
B*15	0,0161	0,0274	0,0248	0,0380	0,0491
B*16	0,0840	0,2591	0,1351	0,1011	0,1822
B*17	0,0330	0,0330	0,0322	0,0335	0,0310
B*18	0,0753	0,0440	0,0517	0,0545	0,0430
B*21	0,0330	0,0667	0,0681	0,0395	0,0359
B*22	0,0192	0,0161	0,0344	0,0101	0,0110
B*27	0,0299	0,0111	0,0227	0,0217	0,0143
B*35	0,0274	0,0330	0,0420	0,1336	0,0976
B*37	-	0,0000	0,0145	0,0029	0,0141
B*40	0,0217	0,0217	0,0762	0,0469	0,0737
B*41	-	0,0111	0,0111	0,0086	0,0087
B*42	-	-	0,0101	0,0000	0,0001
B*48	-	-	-	0,0029	0,0087
Blanco	0,2103	0,0309	0,0000	0,0763	0,0649
CW*01	-	0,0217	0,0412	0,0130	0,0542
CW*02	-	0,0111	0,0152	0,0159	0,0502
CW*03	-	0,0382	0,0340	0,0454	0,1171
CW*04	-	0,0382	0,0229	0,1519	0,1354
CW*05	-	0,0111	0,0110	0,0029	0,0269
CW*06	-	-	-	0,0057	0,0228
CW*07	-	-	-	0,0144	0,1903
Blanco	-	0,8797	0,8756	0,7508	0,4031
DR*01	-	-	-	0,1091	0,0613
DR*02	-	-	-	0,1091	0,1363
DR*03	-	-	-	0,1025	0,1051
DR*04	-	-	-	0,1424	0,2045
DR*05	-	-	-	0,1245	0,0838
DR*06	-	-	-	0,1091	0,1185
DR*07	-	-	-	0,1748	0,0999
DR*08	-	-	-	0,0458	0,0799
DR*09	-	-	-	0,0177	0,0203
DR*10	-	-	-	0,0078	0,0158
Blanco	-	-	-	0,0572	0,0745

N = Número de individuos
El guión indica que no se determinó el alelo correspondiente
a = Meléndez y cols., 1979; b = Herrera y cols., 1984; c = Cifuentes y cols., 1988;
d = Rodríguez y cols., 1993; e = Llop y cols., 1995.

Tabla 12. Frecuencias génicas para el sistema HLA en poblaciones rurales chilenas

Alelo HLA	Paposo [a] N = 35	Limari [b] N = 95	Choapa [b] N = 68	Carelmapu [a] N = 26	Laitec [a] N = 25
A*01	0,122	0,071	0,061	0,019	0,020
A*02	0,189	0,179	0,243	0,240	0,200
A*03	0,014	0,049	0,053	0,039	0,020
A*09	0,029	0,060	0,069	0,139	0,128
A*10	0,105	0,021	0,053	0,000	0,000
A*11	0,014	0,043	0,022	0,039	0,041
A*19	0,227	0,212	0,196	0,309	0,195
A*28	0,283	0,186	0,205	0,215	0,337
Blanco	0,017	0,179	0,098	0,000	0,059
B*05	0,074	0,160	0,143	0,059	0,083
B*07	0,074	0,082	0,061	0,039	0,041
B*08	0,000	0,032	0,030	0,000	0,020
B*13	0,014	0,011	0,015	0,000	0,000
B*14	0,090	0,065	0,030	0,000	0,151
B*15	0,172	0,011	0,022	0,080	0,062
B*16	0,169	0,049	0,084	0,293	0,307
B*17	0,000	0,027	0,037	0,080	0,000
B*18	0,122	0,060	0,053	0,000	0,000
B*21	0,000	0,060	0,022	0,000	0,000
B*22	0,000	0,011	0,007	0,019	0,000
B*27	0,000	0,005	0,022	0,019	0,000
B*35	0,155	0,148	0,117	0,123	0,151
B*40	0,029	0,054	0,076	0,039	0,020
B*41	0,014	-	-	0,000	0,000
B*44	0,029	0,065	0,084	0,080	0,041
B*48	0,029	-	-	0,000	0,000
Blanco	0,029	0,160	0,197	0,169	0,124
CW*01	0,138	-	-	0,080	0,000
CW*02	0,029	0,021	0,022	0,000	0,000
CW*03	0,122	0,088	0,126	0,123	0,000
CW*04	0,105	0,054	0,053	0,101	0,000
CW*05	0,000	-	-	0,000	0,000
CW*06	0,014	-	-	0,000	0,000
CW*07	0,074	-	-	0,168	0,000
Blanco	0,518	0,837	0,799	0,528	1,000

N = Número de individuos
El guión indica que no se determinó el alelo correspondiente
a = Llop y cols., 1999; b = Acuña y cols., 1999.

REFERENCIAS

ACUÑA M., LLOP E., ROTHHAMMER F. Composición genética de la población chilena: Valles Limarí, Choapa y Elqui, IV Región. Rev. Méd. Chile 128: 593-600, 2000.

BLACK F., BERMAN L., GABBAY I. HLA antigens in South American Indians. Tissue Antigens. 16: 368-376, 1980.

BODMER J., MARSH S., ALBERT E., BODMER W., BONTROP R., CHARRON D., DUPONT B., ERLICH H., FAUCHET R., MACH B., MAYR W., PARHAM P., SASAZUKI T., SCHREUDER G., STROMINGER J., SVEJGAARD A., TERASAKI P. Nomenclature for factors of the HLA system, 1996. Tissue antigens. 49: 297-321, 1997.

CERNA M., FALCO M., FRIEDMAN H., RAIMONDI E., MACCAG A., FERNÁNDEZ-VIÑA M., STASTNI P. Differences in HLA class II alleles of isolated South American Indian populations from Brazil and Argentina. Human Immunology. 37: 213-220, 1993.

CIFUENTES L., VALENZUELA C., CRUZ-COKE R., ARMANET L., LYNG C., HARB Z. Caracterización genética de la población hospitalaria de Santiago. Rev. Méd. Chile. 116: 28-33, 1988.

DAUSSET J. Iso-leuko-antibodies. In: Vox Sanguinis. 13: 40-46, 1958.

HEINRICHS J., ORR H. HLA non A, B, C class I genes: Their structure and expression. Immunology Research. 9: 265-274, 1990.

HOWELL W. The HLA system: An Update and relevance to patient-donor. Matching Strategies in Clinical transplantion. Vox Sang. 71: 6-12, 1996.

HERRERA P., JURLOW E., WEGMAN M., VALENZUELA C., MELÉNDEZ M., FUENTES C., PRENZEL I., CARMONA A. Infección grave por *Hemophilus Influenzae* en niños y antígenos de histocompatibilidad. Rev. Méd. Chile. 112: 1214-1219, 1984.

LLOP E., HIRSH S., DE LA MAZA M., BUNOT D., ITURRIAGA H., SILVA C., UGARTE G., ROTHHAMMER F. El sistema mayor de histocompatibilidad como factor de riesgo de la enfermedad hepática alcohólica. Rev. Méd. Chile. 123: 687-693, 1995.

LLOP E. Genetic composition of chilean aboriginal populations: HLA and other genetic marker variation. Am J. Phys. Anthrop. 101: 325-332, 1996.

LLOP E., HARB Z., MORENO R, ROTHHAMMER F. Genetic marker variation in coastal populations of Chile. Homo 53(2): 170-177, 2002.

MATTIUZ P., IHDE H., PIAZA R., CEPELLINI R., BODMER W. New approaches to the population and segregation analysis of the HLA system. In: Histocompatibility Testing. Terasaki Ed. Munksgaard, Copenhagen, pp 193-205, 1970.

MELÉNDEZ M., VARGAS L., FUENTES C., ARMA-MERINO R., CASTILLO D., WOLFF C., WEGMAN, M., SOTO J. Distribution of HLA histocompatibility antigens, ABO blood group and Rh antigens in alcoholic liver disease. Gut. 20: 288-290, 1979.

PETZL-ERLER M., GORODEZKI C., LAYRISSE Z., KLITZ W., FAINBOM L., VULLO C., BODMER J., EGEA E., NAVARRETE C., INFANTE E., ALAEZ C., OLIVO A., DEBAZ H., BAUTISTA N., DE LA ROSA G., VÁSQUEZ M., NAVARRO J, PUYOL M., DURÁN C., SCHAFHAUSER C., FAUCZ F., JANSEN M., MACIAG P., BOLDT A., SOUZA P., PROBST C., DA SILVA G., MAKHATADSE, N., DOMÍNGUEZ E., MONTAGNANI S., MATOS M., MARTÍNEZ A., HERRERA F., HOLLENBACK J., THOMSON G., PANDO M., SATZ L., LARRIBA J., FEMANDEZ G., PESOA S., BOROSKY A., GARAVITO G., ÁNGEL L., BROWN J., LLOP E. Anthropology report for Region Latinamerica: Amerindian and admixed populations In: Genetic Diversity of HLA. Functional and medical implications, volume 1. Ed. Dominique Charron. EDK Medical and Scientific International Publisher pp, 337-345, 1997.

RODRÍGUEZ L., SCAGLIOTTI P., QUIROGA T. Antígenos HLA-A, B, C y DR en una población urbana de Santiago, Chile. Rev. Méd. Chile. 121: 523-529, 1993.

SCHREUDER G., HURLEY C., MARSH S., LAU M., MAIERS M., KOLMAN C., NOREEN H. The HLA dictionary 2001: A summary of HLA A, B, C, DRB1/ 3, 4, 5, DQB1 alleles and their association with serologically defined HLA A, B, C, DR and DQ antigens. Tissue Antigens. 58: 109-140, 2001.

TIWARI J., TERASAKI P. HLA complex. In: HLA and disease associations. Springer Verlag, New York, Tokyo; Heidelberg, Berlín, pp 5-14, 1985.

TROWSDALE J., RAGOUSSIS J., CAMPBELL R. Map of the Human MHC. Immunology Today. 12: 443-446, 1991.

VILARDELL C., ISART T., MASÓ M., ERCILLA M., MARTOREL J., GAYA A. DRB1 allelic distribution in the Spanish population. Transplantion Proceedings. 27(4): 2413-2414, 1995.

YASUDA N., TSUJI K. A counting method of maximun likelihood for estimating haplotype frequency in the HLA system. In: Japanese Journal of Human Genetics. 20: 1-15, 1975.

YASUDA N. Estimation of haplotype frecuency and linkage disequilibrium parameter in the HLA system. Tissue antigens.: 12: 315-322, 1978.

Capítulo 11

Polimorfismos de ADN mitocondrial

MAURICIO MORAGA, ELENA LLOP, PILAR CARVALLO
& FRANCISCO ROTHHAMMER

Durante más de 30 años nuestro grupo de trabajo ha realizado investigaciones relacionadas con la composición genética de la población chilena. Las más recientes se encuentran descritas en este volumen (Llop E. y cols., 1993; Llop E. y cols., 1994; Acuña M. y cols., 1994; Llop E., 1936; Moraga M. y cols., 2000). Emprendimos esta tarea motivados por la importancia que la distribución geográfica de los genes tiene para comprender algunos patrones de morbilidad y además con el objeto de contribuir al conocimiento del origen y la microevolución de las poblaciones de nuestro país. El presente trabajo tiene por objeto describir la variación observada en las frecuencias de haplogrupos para ADN mitocondrial (ADNmt) tanto en poblaciones aborígenes como en poblaciones mixtas de Chile.

El ADN mitocondrial humano tiene características únicas que lo hacen muy apropiado para estudios microevolutivos. Posee una alta frecuencia de mutaciones (5 a 10 veces mayor que el ADN nuclear), no sufre recombinación génica y tiene una transmisión unidireccional por vía materna a lo largo de las generaciones (Brown W.M. y cols., 1979; Aquadro C.F. y cols., 1983; Brown W.M. y cols., 1982). Su secuencia, que se conoce totalmente desde el año 1981, comprende 16.569 pares de bases (Anderson S. y cols., 1981). En ella se encuentran codificados los genes para los ARN ribosomales 12s y 16s y para 22 ARNs de transferencia, además de otras 13 secuencias que codifican para proteínas implicadas en la maquinaria energética de la célula. El ADN mitocondrial tiene muy pocas regiones no codificantes, siendo la más importante la denominada región *D-loop*, que constituye el trozo más largo de secuencia no codificante con una extensión de 1.100 pares de bases.

El estudio de los polimorfismos en el ADN mitocondrial fue abordado en un principio mediante el aislamiento de éste y su posterior digestión mediante un conjunto de 9 a 12 enzimas de restricción. El análisis de los patrones de restricción mostró la existencia de un número de sitios polimórficos estables, algunos de los cuales se transmitían juntos constituyendo haplotipos. Algunos de estos haplotipos aparecían con mayor frecuencia en determinados grupos étnicos, constituyéndose en marcadores poblacionales. A pesar de la elevada variabilidad observada, un análisis filogenético acucioso de los distintos linajes (haplotipos) mostró la presencia de cambios conservados compartidos por la mayoría de los integrantes de una clada determinada. Los linajes en la base de cada una de estas

cladas pasaron a constituir los linajes fundadores, mientras que para referirse al conjunto de linajes que por compartir uno o más polimorfismos característicos se agrupan en una misma clada se acuñó el término de haplogrupo (Cann y cols.,1984; Wallace y cols., 1985; Cann y cols., 1987; Vigilant y cols., 1991).

Es interesante destacar que, como consecuencia de un trabajo realizado por Wilson y colaboradores (Cann R.L. y cols., 1987), surgió la hipótesis de que las poblaciones humanas modernas compartían un ancestro común. Estos autores estudiaron 147 individuos pertenecientes a cinco regiones geográficas diferentes, y en cada caso se analizaron los polimorfismos para 12 enzimas de restricción. Posteriormente el mismo grupo analizó las regiones hipervariables I y II del D-loop. Estas fueron secuenciadas en 189 personas de diversos lugares, llegando a postularse que el origen de las poblaciones humanas estaba situado en África (Vigilant L. y cols., 1991). Si bien este estudio ha sido cuestionado, es interesante desde el punto de vista metodológico, al igual que otros realizados mediante la amplificación y secuenciación de las regiones hipervariables I y II del D-loop (Horai S. y cols., 1993; Hayasaka K. y cols., 1990; Di Rienzo A. y cols., 1991).

La mayoría de los haplogrupos ha mostrado ser continente específico. En África sobre el 70% de los linajes mitocondriales subsaharianos pertenecen al haplogrupo L caracterizado por la ganancia de un sitio para la enzima HpaI en la posición 3.592 (Graven y cols., 1995; Chen y cols., 1995). En Asia cerca del 55% de los asiáticos del este y siberianos son miembros del haplogrupo M, caracterizado entre otros por la ganancia de un sitio Alu I en la posición 10.397; este haplogrupo se divide en los subhaplogrupos C, D, G y E. La mayoría de los linajes mitocondriales asiáticos restantes caen dentro de los haplogrupos A, B, y F (Ballinger y cols., 1992; Torroni y cols., 1992; Chen y cols., 1995). En Europa cuatro haplogrupos principales H, I, J y K agrupan a más del 60% de los linajes mitocondriales, siendo el H, caracterizado por la pérdida de un sitio para la enzima AluI en la posición 7.025, el más representado con cerca de 40% (Torroni y cols., 1994; 1996; Richards y cols., 1996).

De la misma manera que se caracterizaron las poblaciones europeas, africanas y asiáticas mediante RFLP se determinaron los haplogrupos presentes en las poblaciones nativas americanas. A partir del análisis con enzimas de restricción se determinó que las variantes de ADNmt obtenidas de poblaciones amerindias contemporáneas caen dentro de cuatro grupos, constituidos por linajes relacionados. Cada uno de estos grupos o haplogrupos puede ser caracterizado por un marcador de ADNmt específico: la ganancia de un sitio de restricción para la enzima Hae III en la posición 663 para el haplogrupo A, la deleción de 9 pb en la región intergénica COII/tARN^{Lys} para el haplogrupo B, la pérdida de un sitio para la enzima Hinc II en la posición 13.259 para el haplogrupo C y la pérdida de un sitio para la enzima Alu I en la posición 5.176 para el haplogrupo D (Wallace y cols., 1985; Schurr y cols.,1990; Torroni y cols., 1992; Wallace y Torroni, 1992).

La distribución de las frecuencias para estos cuatro haplogrupos varía considerablemente a lo largo del continente americano. En Norteamérica el haplogrupo A es

muy frecuente, principalmente en el noreste, disminuyendo progresivamente su frecuencia hacia el sur. El haplogrupo B por su parte aparece frecuente en la región sur occidental de Norteamérica, mientras que los haplogrupos C y D son bastante más infrecuentes en este subcontinente. En Sudamérica la frecuencia de los haplogrupos C y D aumenta progresivamente hasta fijarse en el extremo sur. Un comportamiento distinto presenta el haplogrupo B, que es extremadamente frecuente en la región altiplánica y menos frecuente hacia los extremos del continente.

Un segundo enfoque en el análisis del ADNmt llevó a la caracterización de polimorfismos en la secuencia de la región D-loop, principalmente de la región hipervariable I en poblaciones de origen Amerindio. A partir del análisis del apareamiento de diversas secuencias Horai y colaboradores (1993) definieron 5 grupos que designaron I, II, III, IV y V. Estos grupos muestran una elevada correspondencia con los haplogrupos A, B, C y D definidos por RFLP, existiendo una estrecha asociación entre los cambios nucleotídicos específicos presentes en la región hipervariable I (HVI) del D-loop mitocondrial y los 4 haplogrupos Amerindios (Horai y cols., 1993; Ginther y cols., 1993; Baillet y cols., 1994). Aun cuando más del 95% de los Amerindios analizados caen dentro de alguno de estos cuatro grandes grupos, nuevos posibles linajes fundadores han sido postulados en poblaciones aborígenes actuales (Torroni y cols., 1993; Baillet y cols., 1994; Easton y cols., 1996), así como en individuos prehistóricos (Stone & Stoneking, 1993, 1998; Ribeiro-dos-Santos y cols., 1996). La mayoría de éstos, con excepción de los esqueletos analizados por Ribeiro dos Santos corresponden a aborígenes de América del Norte. Recientemente Smith y colaboradores (1999) han descrito para estas poblaciones un quinto haplogrupo fundador denominado X, que se presenta con frecuencias cercanas al 3% y está definido por la pérdida de sitios para la enzima Dde I en las posiciones 1.715 y 10.394 del ADNmt.

Aunque la secuenciación del ADN entrega información más detallada de los polimorfismos presentes, la búsqueda de sitios polimórficos a través del uso de enzimas de restricción ha sido y sigue siendo ampliamente utilizado en el estudio de las poblaciones humanas, más aún en las poblaciones americanas, donde la caracterización de cuatro regiones polimórficas permite la caracterización de más del 95% de los individuos.

El presente trabajo tiene por objeto comparar las frecuencias de haplogrupos de ADNmt de las poblaciones originarias del norte y sur de Chile con el objeto de analizar el proceso de poblamiento de nuestro territorio, para lo cual se han incluido además las poblaciones rurales mixtas, para las que se cuenta con información. Hemos realizado además una evaluación del aporte de ADNmt indígena a la población mixta de la ciudad de Santiago con la finalidad de reconstruir la distribución de haplogrupos de ADNmt de la población indígena que dio origen a la población de nuestra capital.

Se incluyeron en este estudio individuos pertenecientes a la mayoría de las etnias originarias chilenas. Como en todos los estudios que involucran poblaciones originarias estas fueron definidas en base a criterios lingüísticos, geográficos y culturales. Las muestras fueron obtenidas hace más de una década dentro del

marco de proyectos antropológicos que perseguían objetivos similares. El análisis de la población de Santiago se efectuó estudiando individuos tomados al azar de cuatro centros hospitalarios y postas de Santiago. Todos los individuos incluidos en el estudio fueron informados sobre nuestros objetivos y consintieron en donar muestras de sangre para ser utilizadas en forma anónima en la realización de investigación científica sin fines de lucro.

El ADN total fue extraído a partir de linfocitos de sangre periférica congelada (Lahiri D.K. y cols., 1991). La amplificación de las cuatro regiones polimórficas del ADNmt que definen los cuatro haplotipos característicos de poblaciones Amerindias se realizó mediante la técnica de PCR. Con este fin se utilizaron las parejas de partidores descritos por Moraga y col. (2000). La reacción de amplificación fue realizada en un volumen final de 50 l, conteniendo 300 ng de ADN genómico, una unidad de Taq ADN polimerasa (Promega), 25 pmoles de cada partidor, 200nM de cada desoxinucleótido y el tampón suministrado por la empresa. Las muestras fueron procesadas bajo las siguientes condiciones de PCR: un ciclo de denaturación inicial a 95° C por 5 min, seguido por 30 ciclos de 95° C por 1 min, 55°C por 1 min y 72° C por 1min. Finalmente, un ciclo de extensión final a 72° C por 5 min. Los haplogrupos A, C y D fueron analizados por digestión con las enzimas de restricción respectivas, usando Hae III para el haplogrupo A, Hinc II para el haplogrupo C y Alu I para el haplogrupo D. El resultado de la digestión con enzimas de restricción así como el producto de PCR que incluye la región intergénica V, que define el haplogrupo B, fueron analizadas por electroforesis en gel de NuSieve-Agarosa al 3% (FMC BioProducts).

Las distancias de Wright (1978) utilizadas para generar los dendrogramas UPGMA y NJ (Neighbor Joining) fueron calculadas utilizando el programa BIOSYS (Swofford D.L. y cols., 1981). Los dendrogramas fueron construidos utilizando el programa MEGA (Kumar y col., 2001).

En la Tabla 1 consignamos la distribución de haplogrupos de ADN mitocondrial obtenidos a partir del análisis de polimorfismos mediante el uso de enzimas de restricción en varias poblaciones chilenas. Resulta evidente que la frecuencia del haplogrupo B disminuye de norte a sur, alcanzando en los grupos Aymara y Atacameño su máxima frecuencia (64%) y encontrándose ausente en los Yamanas. A su vez los haplogrupos C y D aumentan de frecuencia de norte a sur alcanzando sus frecuencias máximas en los Yamanas (48% y 52%, respectivamente). Esta situación se aprecia con mucho mayor claridad en la Figura 1, donde se representa mediante gráficos de tortas las frecuencias para los distintos haplogrupos mitocondriales.

Si consideramos tanto a las poblaciones aborígenes como a las mixtas del sur de Chile podemos apreciar dos tendencias marcadas respecto a las frecuencias de haplogrupos de ADN mitocondrial, definidas principalmente por la diferencia en la frecuencia del haplogrupo B. Por una parte, las poblaciones del centro y norte de la Isla de Chiloé comparten similares frecuencias para los cuatro haplogrupos amerindios, con frecuencias en torno al 30% para el haplogrupo B y frecuencias similares para los haplogrupos C y D. Estas características son compartidas por la población Huilliche de San Juan de la Costa, aun cuando en ella la frecuencia del

Tabla 1. Distribución de haplogrupos de ADNmt en diversas poblaciones chilenas

Población	Hap A	Hap B	Hap C	Hap D	Otros	N
Aymara[1]	0,070	0,680	0,122	0,128	0	172
Aymara[2]	0,067	0,575	0,183	0,158	0,017	120
Atacameño[1]	0,120	0,720	0,110	0,060	0	50
Atacameño[2]	0,083	0,625	0,250	0,042	0	24
Paposo[4]	0,025	0,475	0,150	0,275	0,075	40
Santiago[2]	0,067	0,213	0,333	0,227	0,160	75
Santiago[2]	0,069	0,264	0,310	0,195	0,161	87
Pehuenche[3]	0,028	0,105	0,410	0,457	0	105
Pehuenche[1]	0,020	0,090	0,370	0,520	0	100
Mapuche[3]	0	0,072	0,441	0,487	0	111
Huilliche[1]	0,038	0,288	0,188	0,487	0	80
Carelmapu[4]	0,043	0,298	0,383	0,255	0,021	47
Quetalmahue[4]	0	0,309	0,357	0,261	0,071	42
Detif	0,111	0,222	0,370	0,296	0	27
Laitec[4]	0	0	0,357	0,571	0,071	42
Yamana[3]	0	0	0,48	0,52	0	21

[1]Merriwether y cols., 1995.
[2]Rocco y cols., 2002.
[3]Moraga y cols., 2000.
[4]datos no publicados.

haplogrupo D está aumentada (48%), en desmedro del haplogrupo C (19%). La población de Laitec, en el extremo sur de la Isla de Chiloé, presenta sólo los haplogrupos C y D, en frecuencias similares a las observadas en los Yamanas, habitantes originarios del extremo sur de nuestro país. Esta sorprendente similitud, así como los antecedentes históricos que relacionan a las poblaciones del sur de la Isla de Chiloé con los indígenas Chonos ya extintos, nos hace suponer que existiría un vínculo ancestral entre las poblaciones canoeras del sur de Chile.

A partir de las frecuencias listadas en la Tabla 1 se construyó una matriz de distancias de Wright (1978), la que se ilustra en la Tabla 2. Como puede apreciarse las mayores distancias se observan entre las poblaciones del norte (Aymaraes y Atacameños) y todas las demás poblaciones, destacándose las que las separan de poblaciones del sur de Chile (Aymara-Laitec, 0,417; Aymara-Yamana, 0,409). Las menores distancias se aprecian en general entre poblaciones geográficamente cercanas como por ejemplo Carelmapu, Quetalmahue (0,028), aun cuando poblaciones geográficamente distantes como Yamanas y Laitec aparecen cercanos (0,065), en términos de distancia genética.

La Figura 2 muestra un dendrograma UPGMA en el que se evidencia la marcada diferencia entre las poblaciones del norte y sur de Chile respecto a haplogrupos de ADNmt. Se aprecia también que las poblaciones del sur de Chile se agrupan formando dos cladas principales, una constituida, como ya analizamos, por las poblaciones rurales del centro norte de la Isla de Chiloé y los Huilliches de San Juan de la Costa. La otra incluye a Pehuenches y Mapuches

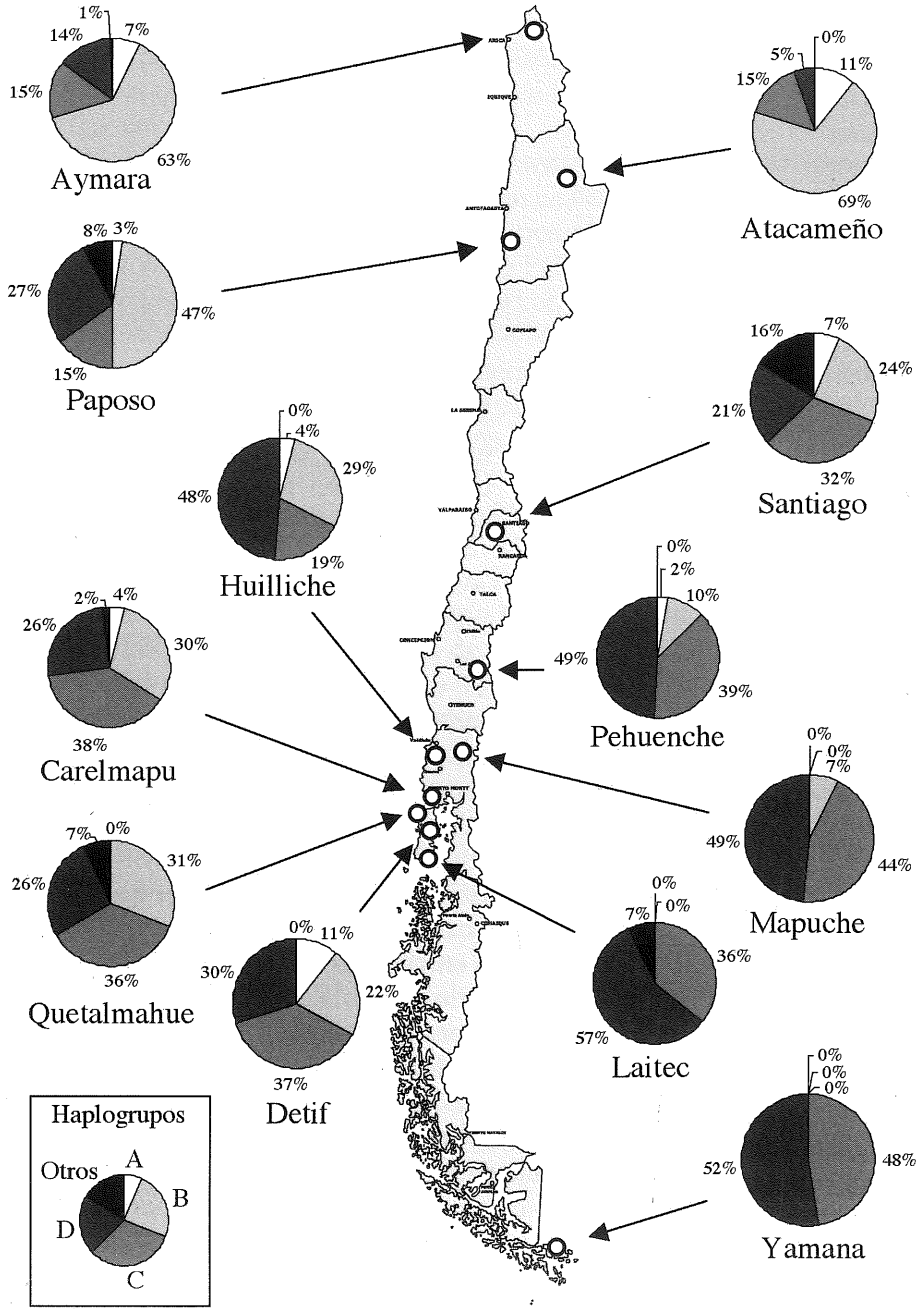


Figura 1. Mapa que muestra la distribución de frecuencias de los cuatro haplogrupos mitocondriales amerindios en 12 poblaciones de Chile, tanto aborígenes como mixtas.

Tabla 2. Distancias de Wright (1978) entre grupos indígenas y poblaciones rurales del norte, sur y extremo sur de Chile

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Aymara[1][R]										
Atacameño[2][R]	0,053									
Paposo[3]	0,103	0,156								
Pehuenche[4][R]	0,345	0,388	0,256							
Mapuche[5]	0,365	0,408	0,278	0,031						
Huilliche[6]	0,249	0,298	0,148	0,139	0,168					
Carelmapu[7]	0,217	0,252	0,156	0,154	0,165	0,153				
Quetalmahue[8]	0,209	0,248	0,144	0,157	0,168	0,145	0,028			
Detif[9]	0,250	0,285	0,184	0,123	0,138	0,141	0,057	0,079		
Laitec[10]	0,417	0,463	0,322	0,081	0,079	0,187	0,235	0,236	0,202	
Yamana[11]	0,409	0,451	0,322	0,069	0,044	0,205	0,207	0,211	0,177	0,065

[R]Para las poblaciones Aymara, Atacameña y Pehuenche se utilizó la suma de las muestras presentadas en la Tabla 1.

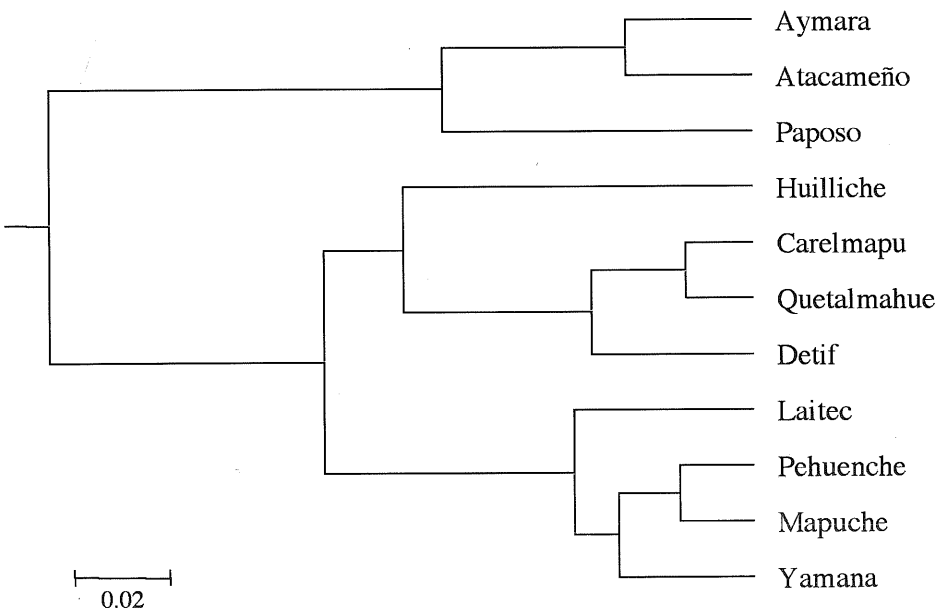


Figura 2. Dendrograma que ilustra las relaciones genéticas para ADNmt entre varias poblaciones aborígenes y mixtas de Chile.

junto a la población rural de Laitec y a los Yamanas de Ukika. Esta asociación está directamente relacionada a la escasa o nula presencia de individuos del haplogrupo B en estas poblaciones, como a la elevada frecuencia del haplogrupo D, que no baja del 45%.

Es interesante destacar el hecho que la población de Santiago resultó tener un 84% de haplogrupos mitocondriales indígenas, lo que resulta significativamente superior a la componente indígena calculada a partir de marcadores nucleares que es de aproximadamente 40%, dependiendo del estrato socioeconómico (Rothhammer F., 1987), así como de la obtenida a partir de marcadores moleculares del cromosoma Y que alcanza el 22% (manuscrito en preparación). En otras palabras, 84% de las mujeres que dieron origen a la población actual de Santiago habrían sido indígenas, mientras que el aporte paterno fue principalmente europeo, aun cuando no puede despreciarse el aporte negroide a nuestro acervo genético.

La presencia de linajes no amerindios es menor aún en las poblaciones mixtas rurales tanto del norte como del sur del país. Sólo un 7,5% de los habitantes de Paposo tienen linajes maternos no amerindios, mientras que en Quetalmahue y Laitec este número sólo llega al 7,1%. La frecuencia es aún menor en Carelmapu, con un 2,1%, mientras que Detif no presenta linajes no amerindios.

Con el objetivo de determinar la cercanía genética de la distribución de haplogrupos indígenas de Santiago con respecto a los grupos originarios del norte y del sur agrupamos a las etnias Aymara y Atacameña, que pasaron a constituir el grupo indígena del norte, y los Mapuches, Pehuenches y Huilliches que pasaron a constituir el grupo indígena del sur. Este procedimiento aparece justificado por la proximidad genética, cultural y geográfica que comparten las poblaciones agrupadas.

Si se analiza la distribución de haplogrupos en la población de Santiago, se observa que las frecuencias son claramente intermedias entre los grupos indígenas del norte y del sur, con cierta tendencia a ser más semejante a los grupos del sur (Tabla 3), como lo muestran los resultados del análisis de distancia de Wright (1978) (Tabla 4).

El dendrograma NJ respectivo (Figura 3) ilustra este hecho y sugiere la hipótesis de que la distribución de haplogrupos en la población de Santiago podría representar la distribución de estos en indígenas picunches ya extinguidos que habitaban en las regiones cercanas a Santiago.

En varias publicaciones adelantamos la hipótesis de que, exceptuando las bandas de cazadores recolectores paleoindios que posteriormente siguieron otras rutas, el territorio chileno fue poblado por grupos indígenas que se desplazaron de norte a sur miscegenándose con los paleoindios. Poblaciones que vivían en territorio argentino posiblemente utilizaron los pasos cordilleranos, especialmente en la II y X regiones para ingresar a territorio chileno (Rothhammer F. y cols., 1989; Llop E., 1996; Moraga M. y cols., 2001). La distribución de haplogrupos mitocondriales en distintas poblaciones indica la presencia de gradientes que pueden asociarse a estos movimientos poblacionales prehistóricos. Información genética previa avala esta hipótesis (Llop E., 1996).

Tabla 3. Distribución de ADNmt de grupos indígenas del norte, sur y extremo sur de Chile y de la ciudad de Santiago

Población	Hap A	Hap B	Hap C	Hap D	N
Indígenas del norte *	0,079	0,649	0,151	0,121	366
Santiago 1 y 2 **	0,081	0,290	0,379	0,250	136
Indígenas del sur *	0,020	0,129	0,364	0,487	396
Indígenas del extremo sur ***	0	0	0,476	0,524	21

* Para el grupo de indígenas del norte se utilizó solo las poblaciones aborígenes puras (Aymaraes y Atacameños). Para el grupo de indígenas del sur se utilizó sólo las poblaciones aborígenes puras (Pehuenches, Mapuches y Huilliches).
** Para la población de Santiago los datos fueron corregidos recalculando la frecuencia de haplogrupos indígenas después de restar los no indígenas.
*** Indígenas del extremo sur corresponde sólo a los individuos Yamanas.

Tabla 4. Distancias de Wright (1978) entre grupos indígenas del norte, sur y extremo sur de Chile y la ciudad de Santiago

	Indígenas del norte	Santiago	Indígenas del sur
Santiago	0,222		
Indígenas del sur	0,336	0,147	
Indígenas del extremo sur	0,417	0,209	0,088

Nota: Indígenas del norte incluye a las poblaciones Aymara y Atacameña. Indígenas del sur incluye a las poblaciones Mapuche, Pehuenche y Huilliche. Indígenas del extremo sur corresponde a la población Yamana.

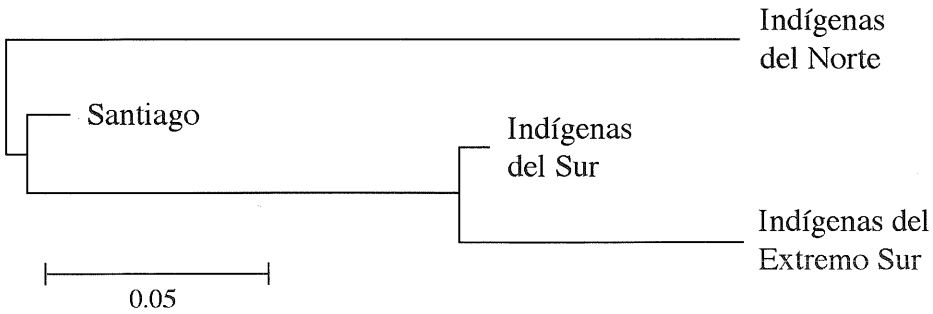


Figura 3.Dendrograma que ilustra gráficamente la relación genética para ADNmt entre grupos de poblaciones indígenas chilenas y la población de Santiago.

Respecto de la población de Santiago, podemos apreciar que aun cuando las altas frecuencias de los haplogrupos C y D (38% y 25%, respectivamente) la vinculan en términos de distancia a las poblaciones aborígenes del sur de Chile, la frecuencia observada para el haplogrupo A (8%) es idéntica a la presente en aymaraes y atacameños y significativamente distinta de la que exhiben las poblaciones aborígenes del sur del país (2,3%). Aún más, podemos aventurar que la fuerte inmigración de mapuches desde el sur del país a la capital en las últimas décadas podría estar sobrestimando la componente araucana de la población de Santiago, en desmedro del aporte de los grupos aborígenes del norte semiárido.

En líneas generales, el estudio de las frecuencias de haplogrupos de ADN mitocondrial realiza un aporte a las ciencias bioantropológicas, ya que permite identificar los movimientos poblacionales prehistóricos que dieron origen a la población chilena actual, como también los patrones de miscegenación. Por otra parte, los estudios de ADNmt posibilitan la comparación directa entre poblaciones actuales y restos esqueletales pertenecientes a poblaciones precolombinas (ver Capítulo 12).

Demás está señalar los aportes que los estudios de ADN mitocondrial han hecho a la identificación genética de restos humanos inhumados. De hecho la llamada "prueba de ADN" ha sido ampliamente publicitada. Resulta, sin duda, importante conocer con fines de identificación la frecuencia con que determinados haplogrupos (que correlacionan muy bien con las secuencias de las regiones hipervariables) se encuentran en diferentes poblaciones chilenas.

REFERENCIAS

ACUÑA M., LLOP E., ROTHHAMMER F. "Composición genética de la población chilena: los atacameños de San Pedro de Atacama". Rev. Méd. Chile. 122: 1134-1139, 1994.

ANDERSON S., BANKIER A.T., BARRELL B.G., DE BRUIJN M.H.L., COULSON A.R., DROUIN J., EPERON I.C., NIERLICH D.P., ROE B.A., SANGER F., SCHREIER P.H., SMITH A.J.H., STADEN R., YOUNG I.G. Sequence and organization of the human mitochondrial genome. Nature 290: 457-465, 1981.

AQUADRO C.F., GREENBERG B.D. Human mitochondrial DNA variation and evolution: Analysis of nucleotide sequences from seven individuals. Genetics 103: 287-312, 1983.

BALLINGER S.W., SCHURR T., TORRONI A., GAN Y.Y., HODGE J.A., HASSAN K., CHEN K.H., WALLACE D.C. Southeast Asian Mitochondrial DNA analysis reveals genetics continuity of ancient Mongoloid migrations. Genetics 130: 139-152, 1992.

BAILLIET G., ROTHHAMMER F., CARNESE F., BRAVI C., BIANCHI N.O. Founder Mitochondrial Haplogroups in Amerindian Populations. Am. J. Hum. Genet. 55: 27-33, 1994.

BIANCHI N.O., ROTHHAMMER F. Powers and pitfalls of the use of mitochondrial DNA to analyze the origin and evolution of Amerindians. Am J Hum Genet 56: 1236-1238, 1995.

BROWN W.M., GEORGE M., WILSON A.C. Rapid evolution of animal mitochondrial DNA. Proc Natl Acad Sci 1979; 76: 1967-1971.

BROWN W.M., PRAGER E.M., WANG A., WILSON A.C. Mitochondrial DNA sequences of primates: Tempo and mode of evolution. J. Mol. Evol. 18; 225-239, 1982.

CANN R.L., STONEKING M., WILSON A.C. Mitochondrial DNA and human evolution. Nature 325: 31-36, 1987.

CANN R.L., BROWN W.M., WILSON A.C. Polymorphic sites and the mechanism of evolution in human mitochondrial DNA. Genetics 106: 479-499, 1984.

CHEN Y.S., TORRONI A., EXCOFFIER L., SANTACHIARA-BENERECETTI A.S., WALLACE D.C. Analysis of mtDNA variation in African populations reveals the most ancient of all human continent-specific haplogroups. Am J Hum Genet. 57: 133-149, 1995.

DI RIENZO A., WILSON A. Branching pattern in the evolutionary tree for human mtDNA. Proc Natl Acad Sci 88: 1597-1601, 1991.

EASTON R., MERRIWETHER D.A., CREWS D., FERRELL R. mtDNA variation in the Yanomami: evidence for aditional New World founding lineages. Am J Hum Genet 59: 213-225, 1996.

GRAVEN L., PASSARINO G., SEMINO O., BOURSOT P., SANTACHIARA-BENERECETTI S., LANGANEY A., EXCOFFIER L. Evolutionary correlation between control region sequence and restriction polymorphisms in the mitochondrial genome of a large Senegalese Mandenka sample. Mol Biol Evol. 12: 334-345, 1995.

HAYASAKA K., HORAI S. Intraspecific nucleotide sequence differences in the major noncoding region of human mitochondrial DNA. Am J Hum Genet 46: 828-842, 1990.

HORAI S., KONDO R., NAKAGAWA-HATTORI Y., HAYASHI S., SONODA S., TAJIMA K. Peopling of the Americas, founded by four major lineages of mitochondrial DNA. Mol Biol Evol 10: 23-47, 1993.

KUMAR S., TAMURA K., JAKOBSEN I.B., Nei M. MEGA2: molecular evolutionary genetics analysis software. Bioinformatics. 17: 1244-1245, 2001.

LAHIRI D.K., NURNBERGER J.I. A rapid non-enzymatic method for the preparation of HMW DNA from blood for RFLP studies. Nucleic. Acids. Res. 19: 5444, 1991.

LLOP E., HARB Z., ACUÑA M., MORENO R., ASPILLAGA E., ROTHHAMMER F. "Composición Genética de la población chilena: Los pehuenches de Trapa-Trapa". Rev Med Chile 121: 494-498,. 1993.

LLOP E., HARB Z., MORENO R., ASPILLAGA E., VAN DE MAELE M., ROTHHAMMER F. "Composición genética de la población chilena: Los Yámanas de Ukika". Rev. Med. Chile. 122: 979-985, 1994.

LLOP E. Genetic composition of Chilean aboriginal populations: HLA and other genetic marker variation Am. J. Phys. Anthropol. 101(3): 325-332, 1996.

MERRIWETHER D.A., ROTHHAMMER F., FERRELL R.E. Distribution of the four founding lineage haplotype in native Americans suggest a single wave of migration for the New World. Amer. J. Phys. Anthropol. 98: 411-430, 1995.

MORAGA M., ASPILLAGA E., SANTORO C., STANDEN V., CARVALLO P., ROTHHAMMER F. Análisis de DNA mitocondrial en momias del norte de Chile avala hipótesis de origen amazónico de poblaciones andinas. Rev Chil Hist Nat 74: 719-726, 2001.

MORAGA M., ROCCO P., MIQUEL J.F., NERVI F., LLOP E., CHAKRABORTY R., ROTHHAMMER F., CARVALLO P. Mitochondrial DNA polymorphisms in Chilean aboriginal populations: implications for the peopling of the southern cone of the continent. Am J Phys Anthropol 113: 19-29, 2000.

RICHARDS M., CÔRTE-REAL H., FORSTER P., MACAULAY V., WILKINSON-HERBOTS H., DEMAINE A., PAPIHA S., HEDGES R., BANDELT H.J., SYKES B. Paleolithic and neolithic lineages in the European mitochondrial gene pool. Am J Hum Genet 59: 185-203, 1996.

RIBEIRO-DOS-SANTOS A.K.C., SANTOS S.E.B., MACHADO A.L., GUAPINDAIA V., ZAGO M.A. Heterogeneity of mitochondrial DNA haplotypes in pre-Columbian natives of the Amazon region. Am J Phys Anthropol 101: 29–37, 1996.

ROCCO P., MORALES G., MORAGA M., MIQUEL J.F., NERVI F., LLOP E., CARVALLO P. & ROTHHAMMER F. Composición Genética de la Población Chilena. Distribución de Polimorfismos de DNA Mitocondrial en Grupos Aborígenes y en la Población Mixta de Santiago. Rev Méd Chile 130: 125-131, 2002.

ROTHHAMMER F. Biological population history of continental Chile. Racial history of Mankind. I. Schwidetzky (Ed.), R. Oldenbourg Verlag Munchen Wien 119-236, 1987.

ROTHHAMMER F., COCILOVO J.A., LLOP E., QUEVEDO S. Origen y microevolución genética de la población chilena en Culturas de Chile. Prehistoria. Desde sus orígenes hasta los albores de la conquista (Eds.), Hidalgo J., Schiapacasse V., Niemeyer H., Aldunate C., Solimano, Editorial Andrés Bello Santiago; pp. 403-413, 1989.

ROTHHAMMER F., MORAGA M., CARVALLO P. Andean ancient mtDNA haplogroup frequencies furnish evidence in favor of early prehistoric migrations from the tropical lowlands. High Alt. Med. and Biol. (in press), 2001.

SMITH D.G., MALHI R.S., ESHLEMAN J., LORENZ J.G., KAESTLE F.A. Distribution of mtDNA haplogroup X among Native North Americans. Am. J. Phys. Anthropol. 110: 271-84, 1999.

SCHURR T.G., BALLINGER S.W., GAN Y.Y., HODGE J.A., MERRIWETHER D.A., LAWRENCE D.N., KNOWLER W.C. Amerindian mitochondrial DNAs have rare Asian mutations at high frequencies suggesting they derived from four primary maternal lineages. Am J Hum Genet 46: 613-623, 1990.

STONE A., STONEKING M. Ancient DNA a pre-columbian amerindian population. American Journal of Physical Anthropology 92: 463-471, 1993.

STONE A.C., STONEKING M. mtDNA analysis of a prehistoric Oneota population: Implications for the peopling of the New World. Am. J. Hum. Genet. 62: 1153–1170, 1998.

SWOFFORD D.L., SELANDER R.B. BIOSYS: A Fortran program for the comprehensive analysis of electrophoretic data in population genetics and systematics. J. Hered. 72: 281-287, 1981.

TIROCHINSKY Y., RITTE V., GROSS S.R., PRAGER E.M., WILSON A. mtDNA polimorphism in two communities of Jeros. Am. J. Hum. Genet. 48: 129-236, 1991.

TORRONI A., SCHURR T.G., YANG C.C., SZATHMARY E.J., WILLIAMS R.C., SCHANFIELD M.S., TROUP G.A., KNOWLER W.C., LAWRENCE D.N., WEISS K.M. & WALLACE D.C. Native American mitochondrial DNA analysis indicated that the Amerind and the Nadene populations were founded by two independent migrations. Genetics 130: 153-162, 1992.

TORRONI A., SCHURR T.G., CABELL M.F., BOWN M.D., NEEL J.V., LARSEN M., SMITH D.G., VULLO C.M., WALLACE D.C. Asian affinities and continental radiation of the four founding Native American mtDNAs. Am. J. Hum. Genet. 53: 563-590, 1993.

TORRONI A., LOTT M.T., CABELL M.F., CHEN Y.S., LAVERGNE L. & WALLACE D.C. mtDNA and the origin of Caucasians: Identification of ancient Caucasian-specific haplogroups, one of which is prone to a recurrent somatic duplication in the D-loop region. Am. J. Hum. Genet. 55: 760-776, 1994.

VIGILANT L., STONEKING M., HARPENDING H., HAWKES K., WILSON A.C. African populations and the evolution of human mitochondrial DNA. Science 253: 1503-1507, 1991.

WALLACE D.C., GARRISON K., KNOWLER W.C. Dramatic founder effects in Amerindian mitochondrial DNAs. Am. J. Phys. Anthropol. 68: 149–155, 1985.

WALLACE D.C., TORRONI A. American Indian prehistory as written in the mitochondrial DNA: a review Hum. Biol. 64: 403-416, 1992.

WRIGHT S. Evolution and the genetics of populations, vol.4. Variability within and among natural populations. University of C. Press, Chicago. Chicago, 1978.

Capítulo 12

Análisis de ADN mitocondrial antiguo en restos esqueletales de Chile. Contribuciones al poblamiento de América del Sur

MAURICIO MORAGA, EUGENIO ASPILLAGA, CALOGERO SANTORO, VIVIEN STANDEN, PILAR CARVALLO & FRANCISCO ROTHHAMMER

Son muchos los antecedentes aportados por la arqueología, la antropología biológica y la genética de poblaciones que sugieren que el poblamiento de América se produjo como consecuencia de un evento migracional originado en el noreste de Asia (Turner, 1984; Greenberg *et al.*, 1986; Gibbons, 1993). El poblamiento se habría llevado a cabo cruzando Beringia, al darse condiciones favorables de tránsito hace aproximadamente unos 35.000 años, siendo el número y la duración de las corrientes migratorias aún tema de debate (Ward *et al.*, 1993; Torroni *et al.*, 1993; Merriwether *et al.*, 1995; Bonatto & Salzano, 1997). Una vez que los paleoindios cruzaron América del Norte dejando huellas de su presencia en varios sitios arqueológicos se desplazaron por América Central hacia América del Sur (Dillehay & Meltzer, 1991).

Si bien es cierto que numerosas publicaciones han tenido por objetivo la descripción de registros arqueológicos paleoindios en América del Sur, solamente en algunas pocas se han postulado modelos de poblamiento basados en la evidencia descubierta. Uno de estos modelos fue propuesto hace casi cuarenta años por Bennett & Bird (1964). De acuerdo a estos autores, cazadores nómades, pescadores y recolectores cruzaron el istmo de Panamá y ocuparon la región andina después de transitar por los valles de los ríos Cauca y Magdalena hace aproximadamente 12.000 años. El grueso de los migrantes se desplazó por los Andes hacia el sur hasta llegar al noreste argentino. Posteriormente los nómades poblaron las altiplanicies del este de Brasil y se expandieron hacia las pampas y Patagonia para llegar a Tierra del Fuego hace 9.000 años. Este modelo fue aceptado por décadas debido a que no existía evidencia sobre la existencia de paleoindios en la foresta tropical. No obstante, a comienzos de los años 70 Lathrap (1970) sostuvo que la Amazonia no había sido un lugar despoblado y que allí había florecido la Cultura de la Foresta Tropical, cuyos protagonistas migraron utilizando las vías fluviales en dirección al este y al oeste, llegando los segundos a la zona de ceja de selva, es decir la vertiente oriental de los Andes.

Posteriormente Rothhammer & Silva (1989, 1992), sobre la base de clines registrados en mapas de geografía craniométrica y génica, postularon que las poblaciones andinas se podrían haber originado a partir de migraciones provenientes de la foresta tropical. Recientemente el registro arqueológico indicó la presencia de paleoindios en depósitos excavados en Caverna da Piedra Pintada cerca de Monte Alegre en la Amazonia, en la confluencia de los ríos Tapajós y

Amazonas (Roosevelt *et al.*, 1996). Es muy probable que esos paleoindios hayan sido los ancestros de los grupos que posteriormente dieron origen a la Cultura de la Foresta Tropical descrita por Lathrap (1970).

A partir del análisis con enzimas de restricción se determinó que las variantes de ADNmt obtenidas de poblaciones amerindias contemporáneas caen dentro de cuatro grupos, constituidos por linajes relacionados. Cada uno de estos grupos o haplogrupos puede ser caracterizado por un marcador de ADNmt específico: la ganancia de un sitio de restricción para la enzima Hae III en la posición 663 para el haplogrupo A, la deleción de 9 pb en la región intergénica COII/tRNA^{Lys} para el haplogrupo B, la pérdida de un sitio para la enzima Hinc II en la posición 13259 para el haplogrupo C y la pérdida de un sitio para la enzima Alu I en la posición 5176 para el haplogrupo D (Wallace *et al.*, 1985; Schurr *et al.*, 1990; Torroni *et al.*, 1992; Wallace & Torroni, 1992). Los datos de secuencia obtenidos muestran una correspondencia entre cada uno de los haplogrupos arriba mencionados con mutaciones específicas presentes en la región hipervariable I (HVI) del ADNmt (Horai *et al.*, 1993; Baillet *et al.*, 1994). Aun cuando más del 95% de los amerindios analizados caen dentro de alguno de estos cuatro grandes grupos, nuevos posibles linajes fundadores han sido postulados en poblaciones aborígenes actuales (Torroni *et al.*, 1993; Baillet *et al.*, 1994; Easton *et al.*, 1996), así como en individuos prehistóricos (Stone & Stoneking, 1993, 1998; Ribeiro dos Santos *et al.*, 1996). La mayoría de estos, con excepción de los esqueletos analizados por Ribeiro dos Santos, corresponden a aborígenes de América del Norte. Recientemente Smith *et al.* (1999) han descrito para estas poblaciones un quinto haplogrupo fundador denominado X, que se presenta con frecuencias cercanas al 3% y está definido por la pérdida de sitios para la enzima Dde I en las posiciones 1715 y 10394.

Los avances en las técnicas de la biología molecular en las últimas décadas han permitido recuperar ADN desde tejidos blandos y huesos antiguos, tanto para humanos como animales ya extintos (Hagelberg & Clegg, 1991; Hagelberg *et al.*, 1989, 1991; Higuchi *et al.*, 1984; Horai *et al.*, 1989, 1991; Pääbo, 1985; Pääbo *et al.*, 1988; Rogan & Salvo, 1990; Handt *et al.*, 1996; Krings *et al.*, 1997; Poinar *et al.*, 1998). Derivado de estos avances surgió una nueva disciplina, la antropología molecular, que abre la posibilidad de prospectar en forma directa los linajes mitocondriales presentes en poblaciones humanas antiguas, de modo de evaluar patrones de residencia, migración y relaciones genéticas, tanto entre sí como con los grupos aborígenes contemporáneos.

Los primeros trabajos realizados en poblaciones amerindias precolombinas se remitieron a analizar uno o dos de los haplogrupos fundadores e incluyeron sólo unos pocos individuos. Rogan & Salvo (1990) no encontraron la deleción de 9 pb en siete momias chilenas, mientras que Horai *et al.* (1991) encontraron la deleción en sólo una de once momias amerindias estudiadas. Merriwether *et al.* (1994) tampoco encontraron la deleción en 15 momias de las fases arqueológicas de Alto Ramírez y Chinchorro del valle de Azapa, Arica. Stone & Stoneking

(1993) fueron los primeros en analizar los cuatro marcadores mitocondriales en una población precolombina de 700 años de antigüedad, encontrando individuos de los cuatro haplogrupos así como un individuo no adscribible a ninguno de ellos. Parr *et al.* (1996) encontraron también dos individuos negativos para los marcadores amerindios en una muestra de 47 individuos de Great Salt Lake datados en 1.600 a 1.000 años a.P. En Sudamérica los trabajos son más escasos. Monsalve *et al.* (1996) estudiaron 6 momias colombianas encontrando los haplotipos A, B y C. Ribeiro-dos-Santos *et al.* (1996) secuenciaron la región HVI en 18 restos esqueletales de la región amazónica encontrando 39% de linajes que no corresponden a los haplogrupos descritos por Horai *et al.* (1993) en amerindios. Lamentablemente Ribeiro dos Santos no analiza los marcadores característicos, dificultando la comparación de resultados.

Hemos estudiado la variación de ADNmt mediante enzimas de restricción en restos esqueletales de 32 individuos amerindios precolombinos que representan una columna temporal de más de 2.500 años de ocupación en el norte árido de Chile, con el fin de poner a prueba el modelo de origen amazónico de las poblaciones andinas propuesto en varios trabajos de nuestro grupo (Rothhammer & Silva, 1989, 1992; Rothhammer *et al.*, 2001). Con este fin hemos determinado en los restos esqueletales los marcadores que definen los cuatro haplogrupos de ADNmt presentes en poblaciones amerindias contemporáneas. Este trabajo representa el más extenso análisis de muestras antiguas realizado en Sudamérica, y da luces respecto de la real variabilidad presente en los pueblos originarios antes del contacto europeo.

Las muestras utilizadas corresponden a momias excavadas en los valles de Azapa, Tarapacá y Camarones en la Región de Tarapacá en el extremo norte de Chile. Los sitios analizados incluyen: AZ-71(15 muestras), Caserones sur (5 muestras), AZ-75 (10 muestras), Cam-9 (10 muestras), AZ-6 (1 muestra) y AZ-14 (1 muestra) con dataciones de entre 2.900 y 600 años a.P. Los 42 individuos incluyen momias de las fases Azapa, Alto Ramírez, Maitas-Chiribaya, Tiwanaku, Cabuza e Inca.

Las muestras de huesos fueron obtenidas principalmente a partir de fragmentos de costillas, falanges o diáfisis de huesos largos. En estos casos se utilizó un fragmento no superior a 1 cm^2.

Los fragmentos de huesos utilizados fueron pulidos de manera de eliminar la cortical externa presumiblemente contaminada con ADN reciente debido a manipulaciones previas. Posteriormente las muestras fueron fragmentadas con una herramienta de corte e irradiadas con luz UV por 15 minutos por cada lado. Durante todos los procedimientos se utilizó mascarilla, delantal y guantes de látex estériles desechables. Todos los materiales desechables fueron cambiados muestra a muestra y tanto las superficies como las herramientas utilizadas fueron limpiadas con hipoclorito al 10% y enjuagadas con agua bidestilada estéril. Los fragmentos de huesos fueron pulverizados por medio de un molino enfriado por nitrógeno líquido (Spex CertiPrep). Los viales de molienda de policarbonato usados en este fueron lavados entre muestra y muestra, enjuagados con agua, tratados por 5 minutos con ADNzap (Ambion) para destruir cualquier traza de

ADN y enjuagados repetidas veces con agua bidestilada estéril. La extracción de ADN a partir de las muestras de hueso se realizó utilizando una modificación de la metodología descrita por Höss y Pääbo (Höss & Pääbo, 1993). Aproximadamente 0,5 a 1 gramo de la muestra previamente pulverizada se incubó por 24 horas en 8 ml de EDTA 0,5 M pH: 8,0 a temperatura ambiente con agitación esporádica. La muestra parcialmente descalcificada se colectó por centrifugación, descartándose el sobrenadante. Se agregaron 5 ml de tampón de digestión (tiocianato de guanidinio 5 M, Tris-HCl pH: 7,2, 100 mM) y se incubó a 55°C por 8 a 16 horas con agitación. Las muestras se centrifugaron descartándose el precipitado. Los sobrenadantes se trasladaron a tubos nuevos y se agregó 50 ml de suspensión de sílica incubándose por 10 minutos a temperatura ambiente para unir el ADN a la sílica. La sílica se lavó repetidas veces con tampón de extracción, etanol 70% y acetona, para finalmente eluir el ADN con tampón TE (10 mM Tris-HCl pH: 8,5, 0,1 mM EDTA). Todos los procedimientos considerados en la extracción se realizaron en un laboratorio dedicado exclusivamente al procesamiento de muestras antiguas. Los equipos utilizados fueron limpiados regularmente con ADNzap (Ambion), de modo de eliminar cualquier riesgo de contaminación entre muestras. Se utilizó sólo material plástico estéril desechable y tanto los reactivos como las muestras se manipularon siempre bajo campana de flujo laminar. En todas las extracciones se incluyó uno o dos controles blanco conteniendo sólo los reactivos.

Debido a que las muestras antiguas por lo general rinden ADNs altamente degradados con tamaños medios no superiores a los 150 ó 200 pb (Pääbo *et al.*,1988; Pääbo, 1989) se usó un grupo de partidores diseñados, de modo de amplificar fragmentos en el rango de 75 a 121 pb (Handt *et al.*, 1996).

La amplificación por PCR de los ADN extraídos desde las muestras antiguas se realizó utilizando 2,5 unidades de Ampli-taq Gold ADN polimerasa (Applied Biosistems), el tampón suministrado con la enzima, dNTPs 200mM c/u, 25 pmoles de cada partidor y 100 mg de BSA, con el fin de contrarrestar el efecto inhibidor sobre la taq-polimerasa de algunos contaminantes que copurifican con el ADN. El programa de PCR utilizado considera: denaturación inicial, 95°C por 9 min, 45 ciclos de: denaturación, 93°C por 45 seg; apareamiento, 55°C por 45 seg.; elongación, 72° por 45 seg.; y elongación final a 72°C por 3 min. Los productos de PCR se resolvieron por electroforesis en gel de NuSieve-Agarosa al 3%.

Los haplogrupos A, C y D fueron analizados mediante el uso de enzimas de restricción. Se utilizó Hae III para el haplogrupo A, Hinc II para el haplogrupo C y Alu I para el haplogrupo D. Los fragmentos de restricción resultantes así como el producto de PCR que incluye la región intergénica COII/tRNA^{Lys} del ADNmt, que define el haplogrupo B, fueron analizadas por electroforesis en gel de Nusieve-Agarosa (3:1) al 3% (FMC BioProducts). Los fragmentos de ADN se visualizaron en el gel por tinción con bromuro de etidio.

El análisis de la información genética comprendió el cálculo de un conjunto de distancias genéticas (Nei, 1972, 1978; Rogers, 1972; Wright, 1978). Se generaron además dendrogramas utilizando los métodos *unweighted pair group method*

with arithmetic averaging (UPGMA) (Sneath & Sokal, 1973) y *neighbor – joining* (Saitou & Nei, 1987). La robustez de los dendrogramas se determinó obteniendo valores de *bootstrap* (Swofford & Olson, 1990). Los cálculos se realizaron utilizando los programas BIOSYS (Swofford & Selander, 1981), PHYLIP (Felsenstein, 1989), PAUP (Swofford, 1993) y TFPGA (Miller, 1997).

Del total de 42 muestras analizadas, 32 rindieron amplificados para los cuatro marcadores permitiendo su haplotipificación, lo que representa un rendimiento del 76,2% para la extracción y amplificación, valor más que satisfactorio considerando la antigüedad de las muestras y los resultados obtenidos por otros autores. Parr *et al.* (1996) analizaron 47 muestras obteniendo amplificados para los cuatro marcadores para 21 de ellas, lo que representa un 44,7% de rendimiento, mientras que Stone y Stoneking (1998) obtuvieron una eficiencia del 71% en una población de 152 individuos provenientes de un cementerio indígena de 700 años de antigüedad.

De las 32 muestras haplotipificadas 28 corresponden a uno de los cuatro haplogrupos descritos en aborígenes americanos, mientras que las restantes cuatro resultaron negativas para los marcadores estudiados (Tabla 1). Estos últimos cuatro linajes, debido a la antigüedad de las muestras, no pueden ser atribuidos a mestizaje, representando posiblemente nuevos linajes mitocondriales no descritos en poblaciones recientes, presumiblemente perdidos como resultado de los profundos cambios demográficos que sufrieron las poblaciones originarias de América tras la llegada de los invasores europeos. Otra alternativa sería que se encuentren en tan baja frecuencia en las poblaciones aborígenes actuales que no se han detectado en los muestreos realizados o bien han sido confundidos con linajes no amerindios introducidos por flujo génico. Aun cuando la frecuencia del grupo "otros" es relativamente elevada (12,5%), pudiéndose pensar que debería ser difícil su desaparición por deriva simultáneamente en todas las poblaciones contemporáneas, no debemos perder de vista que estos cuatro individuos pueden pertenecer a linajes mitocondriales diferentes con frecuencias que no superarían el 3%, debido a que lo único que los relaciona directamente es el ser diferentes a los cuatro haplogrupos amerindios principales.

Tabla 1. Distribución de haplogrupos de mtDNA definidos por la presencia o ausencia de sitios de restricción y de la deleción de 9 pb en muestras esqueletales del norte árido de Chile

Haplotipo	Hae III 663	Deleción 9 bp	Hinc II 13259	Alu I 5176	Momias (32)
A	+	-	+	+	10
B	-	+	+	+	7
C	-	-	-	+	10
D	-	-	+	-	1
Otros	-	-	+	+	4

Las frecuencias obtenidas para estos haplogrupos oscilan entre el 3,1% para el haplogrupo D y el 31,2% para los haplogrupos A y C, alcanzando el haplogrupo B una frecuencia de 21,9%. Estas frecuencias difieren de las observadas en las poblaciones Aymara y Atacameña actuales, en las cuales el haplogrupo B representa cerca del 70% (Rocco *et al.*, 2002). En las muestras de momias estudiadas este haplogrupo apenas supera el 20%. Lo inverso ocurre con la frecuencia observada para el haplogrupo A (31,2%) en las muestras de momias, la que casi cuadruplica la observada en Aymaraes contemporáneos (6%). Aun cuando estas diferencias en las frecuencias resultan importantes, los cambios observados en ellas son explicables teniendo en cuenta el tiempo transcurrido, los posibles movimientos poblacionales desde el altiplano y la marcada disminución del tamaño de las poblaciones andinas después de la llegada de los invasores europeos.

Las frecuencias de los haplogrupos mitocondriales de las muestras arqueológicas fueron comparadas con las frecuencias determinadas para las poblaciones Aymara y Atacameña (Rocco *et al.*, 2002) ya mencionadas, así como con datos de la literatura disponibles para aborígenes sudamericanos (Santos *et al.*, 1996; Moraga *et al.*, 2000) (Tabla 2). La inspección de la Tabla 2 revela que las frecuencias de los cuatro haplogrupos diferencian a Mapuches y Pehuenches del resto de las poblaciones, observándose además que los haplogrupos A, B y C presentan frecuencias semejantes, por una parte en los aborígenes del Amazonas y en las momias, y por otra parte, en los Aymaraes y Atacameños.

La matriz de distancias de Nei (Nei, 1978), construida a partir de las frecuencias relativas de haplogrupos, se muestra en la Tabla 3. Resulta interesante constatar que la distancia existente entre las momias y las poblaciones aborígenes de Amazonia es pequeña, mientras que distancias mayores se aprecian entre las poblaciones actuales del norte y sur de Chile avalando el análisis realizado por inspección.

Tabla 2. Frecuencia de los haplogrupos Amerindios de mtDNA en las momias del norte de Chile y en poblaciones contemporáneas chilenas y amazónicas

Poblaciones (N)	Haplogrupo A	Haplogrupo B	Haplogrupo C	Haplogrupo D	Otros	Autor
Amazonas (139)	0,295	0,281	0,273	0,137	0,014	Santos *et al.*, 1996
Momias (32)	0,313	0,219	0,313	0,031	0,125	Este estudio
Aymara (120)	0,075	0,567	0,183	0,158	0,017	Rocco *et al.*, 2002
Atacameño (24)	0,083	0,625	0,250	0,042	0,000	Rocco *et al.*, 2002
Mapuche (111)	0,000	0,072	0,441	0,486	0,000	Moraga *et al.*, 2000
Pehuenche (105)	0,029	0,105	0,410	0,457	0,000	Moraga *et al.*, 2000

Tabla 3. Distancia de Nei, 1978, calculadas a partir de las frecuencias de los haplogrupos de mtDNA para poblaciones indígenas chilenas y amazónicas

Poblaciones	Amazonas	Momias	Aymará	Atacameño	Mapuche
Momias	0,006				
Aymara	0,051	0,081			
Atacameño	0,058	0,080	0,002		
Mapuche	0,106	0,135	0,161	0,204	
Pehuenche	0,085	0,113	0,135	0,176	0,000

Se calcularon además otras medidas de distancia (ver Materiales y Métodos) para verificar si se obtenían resultados similares. Se comprobó que las matrices de distancia eran congruentes replicando el mismo patrón de relaciones interpoblacionales. Las distancias de Nei (1978) resultaron significativas para todas las comparaciones con la excepción de los pares Amazonia – Momias, Aymara – Atacameño y Mapuche – Pehuenche computando probabilidades exactas (Rousset and Raymond, 1995).

El dendrograma UPGMA construido a partir de la matriz de distancias de Nei (1978) (Fig. 1) pone de manifiesto esta situación y muestra a las poblaciones del norte de Chile agrupadas en un mismo *cluster* junto a aborígenes amazónicos y restos esqueletales del norte de Chile sugiriendo fuertemente una vinculación ancestral entre los grupos amazónicos y las poblaciones tanto recientes como precolombinas del norte de Chile. Los valores de *blootstrap* calculados indican una buena robustez del dendrograma validando la existencia de tres grupos y

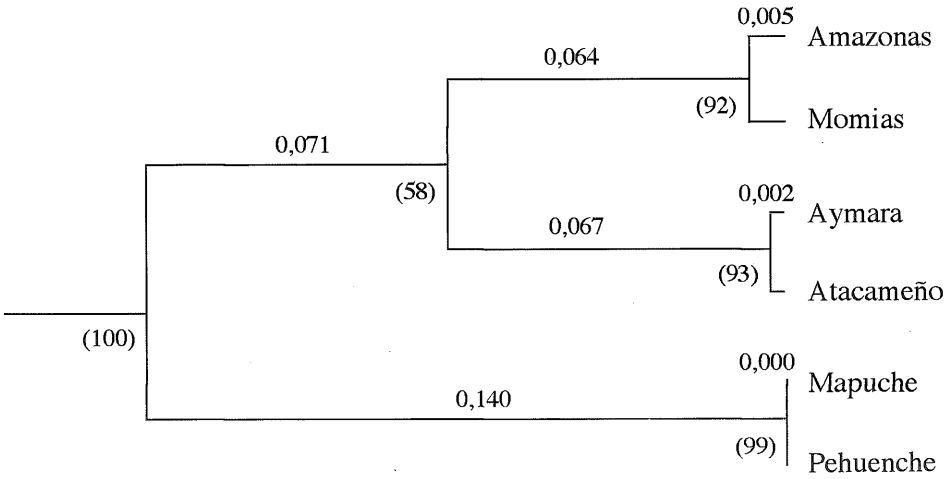


Figura 1. Dendrograma UPGMA construido a partir de distancias de Nei (1978). Se indica la distancia de los nodos. Entre paréntesis aparece el porcentaje de réplicas de *blootstrap* (10.000 permutaciones).

apoyando nuestra hipótesis. Los dendrogramas construidos utilizando el método *neighbor -joining* no difieren en cuanto a su topología del dendrogroma UPGMA.

Como una primera aproximación podemos señalar que el haplogrupo A disminuye su frecuencia en el tiempo mientras que el haplogrupo B experimenta un aumento en las muestras más recientes. Los haplogrupos C y D, a su vez, presentan algunas variaciones menores. Aunque estas tendencias no son definitivas debido al pequeño tamaño muestral, podrían en principio ser explicados por cuellos de botella poblacionales o con menor probabilidad por flujo génico desde el altiplano.

El hallazgo más interesante es sin duda la proximidad genética de los restos esqueletales y los grupos Aymaraes y Atacameños a los aborígenes de la Amazonia, confirmando hallazgos previos obtenidos por nuestro grupo en base a marcadores nucleares (Rothhammer & Silva, 1989, 1992; Rothhammer *et al.*, 2001).

La evidencia craniométrica disponible (Rothhammer & Santoro, 2001) sugiere que los individuos inhumados en el valle de Azapa están biológicamente relacionadas con los individuos inhumados en el cementerio Morro 1 (arcaico medio costero), avalando la hipótesis de que la población de los valles se originó a partir de grupos costeros que incursionaron en el valle alrededor de 1000 a.C. Posteriormente, a partir del formativo, aumenta la distancia biológica entre los grupos estableciéndose una tradición costera independiente de los valles. Por otra parte, a juzgar por las distancias craneométricas, durante el período medio se incrementa la relación biológica de los habitantes de los valles con los grupos poblacionales del área circuntiticaca, llegando esta durante la fase Gentilar a su máxima expresión.

No cabe duda que numerosas hipótesis basadas en el análisis de información arqueológica y bioantropológica podrán en un futuro cercano ser contrastadas utilizando ADNmt antiguo.

REFERENCIAS

BAILLIET G., ROTHHAMMER F., CARNESE F., BRAVI C. y BIANCHI N.O. Founder Mitochondrial Haplogroups in Amerindian Populations. Am. J. Hum. Genet. 55: 27-33, 1994.

BENNETT W.C. Y BIRD J.B. Andean Culture History. The Natural History Press. Garden City N.Y., pp. 257, 1964.

BONATTO S.L. Y SALZANO F.M. A single and early migration for the peopling of the Americas supported by mitochondrial DNA sequence data. Proc. Nat. Acad. Science. USA 94:1866–1871, 1997.

DILLEHAY T.D. Y MELTZER D.J. The First Americans.CRC Press. Boca Raton. Florida, pp. 253, 1991.

EASTON R., MERRIWETHER D.A., CREWS D. Y FERRELL R. mtDNA variation in the Yanomami: evidence for aditional New World founding lineages. Am. J. Hum. Genet. 59: 213-225, 1996.

FELSENSTEIN J. PHYLIP. Phylogeny Inference Package. Cladistics 5: 164-166, 1989.

GREENBERG J., TURNER C.G. II Y ZEGURA S.L. The settlement of the Americas: a comparison of the linguistic, dental and genetic evidence. Current Anthropology 4, 477-497, 1986.

GIBBONS A. Genetics trace the DNA trail of the first Americans. Science 259: 312-313, 1993.

HAGELBERG E., SYKES B. Y HEDGES R. Ancient bone DNA amplified. Nature 342: 485, 1989.

HAGELBERG E. Y CLEGG J.B. Isolation and characterization of DNA from archeological bone. Proc. Royal Society, London, B 244: 45-50, 1991.

HAGELBERG E., BELL L., ALLEN T., BOYDE A., JONES J. y CLEGG J.B. Analysis of ancient bone DNA: techniques and applications. Proc. Royal Society of London B 244: 399-407, 1991.

HANDT O., RICHARDS M., TROMMSDORFF M., KILGER C., SIMANAINEN J., GEORGIEV O., BAUER K., SCAFFNER W., KRINGS M., WARD R., STONE S., SYKES B. y PÄÄBO S. Molecular genetic analysis of the tyrolean ice man. Science 264: 1775-1778, 1994.

HANDT O., KRINGS M., WARD R. y PÄÄBO S. The retrieval of ancient human DNA sequences. Am. J. Hum. Genet. 59: 368-376, 1996.

HIGUCHI R., BOWMAN B., FREIBERGER M., RYDER O.A. y WILSON A.C. DNA sequences from the quagga, an extinct member of the horse family. Nature 312: 282-4, 1984.

HORAI S., HAYASAKA K., MURAYAMA K., WATE N., KOIKE H. y NAKAI N. DNA amplification from ancient human skeletal remains and their sequence analysis. Proc. Japanese Academy 65: 229-233, 1989.

HORAI S., KONDO R., MURAYAMA K., HAYASHI S., KOIKE H. y NAKAI N. Phylogenetic affiliation of ancient and contemporary humans inferred from mitochondrial DNA. Philosophical Transactions of the Royal Society of London B. Biol. Sciences 333 (1288): 409-16, 1991.

HORAI S., KONDO R., NAKAGAWA-HATTORI Y., HAYASHI S., SONODA S. y TAJIMA K. Peopling of the Americas, founded by four major lineages of mitochondrial DNA. Mol. Biol. Evol. 10: 23-47, 1993.

HÖSS M. y PÄÄBO S. DNA extraction from pleistocene bones by a silica-based purification method. Nuclc A Res 16: 3913-3914, 1993.

KRINGS M., STONE A., SCHMITZ R.W., KRAINITZKI H., STONEK-ING M. y PÄÄBO S. Neandertal DNA sequences and the origin of modern humans. Cell 90: 19–30, 1997.

LATHRAP D.W. The Upper Amazon. Southampton: Thames y Hudson, pp. 256, 1970.

MERRIWETHER D.A., ROTHHAMMER F. y FERRELL R.E. Genetic Variation in the New World: Ancient teeth, Bone and Tissue as Sources of DNA. Experientia 50: 592-601, 1994.

MERRIWETHER D., ROTHHAMMER F. y FERRELL R. Distribution of the four founding lineage haplotypes in native americans suggests a single wave of migration for the new world. Am. J. Phys. Anthropol. 98: 411-430, 1995.

MILLER M. TFPGA (Tools for Population Genetics Analysis) Department of Biological Sciences. Northern Arizona University. Flagstaff. Arizona, 1997.

MONSALVE M.V., CÁRDENAS F., GUHL F., DELANEY A.D. y DEVINE D.V. Phylogenetic analysis of mtDNA lineages in South American mummies. Ann. Hum. Genet. 60: 293-303, 1996.

MORAGA M., ROCCO P., MIQUEL J.F., NERVI F., LLOP E., CHAKRABORTY R., ROTHHAMMER F. y CARVALLO P. Mitochondrial DNA polymorphisms in chilean aboriginal populations: implications for the peopling of the southern cone of the continent. Am. J. Phys. Anthropol. 113: 19-29, 2000.

NEI M. Genetic distance between populations. Am. Natur. 106: 283-292, 1972.

NEI M. Estimation of average heterozygosity and genetic distance from a small number of individuals. Genet 89: 583-590, 1978.

PÄÄBO S. Molecular cloning of Ancient Egyptian mummy DNA. Nat 314: 644-5, 1985.

PÄÄBO S,. GIFFORD J., y WILSON A.C. Mitochondrial DNA sequences from a 7000-year old brain. Nucl. Acid. Res. 16: 9775-9787, 1988.

PÄÄBO S. Ancient DNA: extraction, characterization, molecular cloning, and enzymatic amplification. Proc. Nat. Acad. Science USA 86: 1939-1943, 1989.

PARR R., CARLYLE S., y O'ROURKE D. Ancient DNA analysis of fremont amerindians of the salt lake wetlands. Am. J. Phys. Anthropol. 99: 507-518, 1996.

POINAR H.N., HOFREITER M., SPAULDING W.G., MARTIN P.S., STANKIEWICZ B.A., BLAND H., EVERSHED R.P., POSSNERT G. y PÄÄBO S. Molecular coproscopy: dung and diet of the extinct ground sloth Nothrotheriops shastensis. Science 281: 402-6, 1998.

RIBEIRO DOS SANTOS A.K.C., SANTOS S.E.B., MACHADO A.L., GUAPINDAIA V. y ZAGO M.A. Heterogeneity of mito-chondrial DNA haplotypes in pre-Columbian natives of the Amazon region. Am. J. Phys. Anthropol. 101:29–37, 1996.

ROCCO P., MORALES G., MORAGA M., MIQUEL J.F., NERVI F., LLOP E., CARVALLO P. y ROTHHAMMER F. Composición Genética de la Población Chilena. Distribución de Polimorfismos de DNA Mitocondrial en Grupos Aborígenes y en la Población Mixta de Santiago. Revista Médica de Chile 130: 125-131, 2002.

ROGAN P.K. y SALVO J.J. Molecular genetics of pre-Columbian South American mummies. UCLA Symposium in Molecular Evolution 122: 223-234, 1990.

ROGERS J.S. Measures of genetic similarity and genetic distance. Studies in genetics. University of Texas Publications 7213: 145-153, 1972.

ROOSEVELT A.C., LIMA DA COSTA M., LOPES MACHADO C., MICHAB M., MERCIER N., VALLADAS H., FEATHERS J., BARNETT W., IMAZIO DA SILVIERA M., HENDERSON A., SLIVA J., CHERNOFF B., REESE D.S., HOLMAN J.A., TOTH N. y SCHIK K. Paleoindian Cave Dwellers in the Amazon The Peopling of the Americas. Science 272: 373-384, 1996.

ROUSSET C. y RAYMOND M. Testing heterozygote excess and deficiency Genetics 140: 1413-1419, 1995.

ROTHHAMMER F. y SILVA C. Peopling Andean South America. Am. J. Physl. Anthropol. 78: 403-410, 1989.

ROTHHAMMER F. y SILVA C. Gene Geography of South America: Testing models of populations displacement based on archaeological evidence. Am. J. Phys. Anthropol. 89: 441-446, 1992.

ROTHHAMMER F. y SANTORO C. El desarrollo cultural en el valle de Azapa, extremo norte de Chile, y su vinculación con los desplazamientos poblacionales altiplánicos. Latin American Antiquity, 12(1) 59-66, 2001.

ROTHHAMMER F., LLOP E., CARVALLO P. y MORAGA M. Origin and evolutionary relationships of native andean populations. High Altitude Medicine and Biology 2 (2), pp 227-232, 2001.

SAITOU N. y NEI M. The neighbor-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic trees. Mol. Biol. Evol. 4: 406-25, 1987.

SANTOS S.E., RIBEIRO DOS SANTOS A.K., MEYER D., ZAGO M.A. Multiple founder haplotypes of mitochondrial DNA in Amerindians revealed by RFLP and sequencing. Ann. Hum. Genet. 60: 305-319, 1996.

SCHURR T.G., BALLINGER S.W., GAN Y.Y., HODGE J.A., MERRIWETHER D.A., LAWRENCE D.N., KNOWLER W.C. Amerindian mitochondrial DNAs have rare Asian mutations at high frequencies suggesting they derived from four primary maternal lineages. Am J Hum Genet 46: 613-623, 1990.

SMITH D.G., MALHI R.S., ESHLEMAN J., LORENZ J.G. y KAESTLE F.A. Distribution of mtDNA haplogroup X among Native North Americans. Am. J. Phys. Anthropol. 110(3): 271-84, 1999.

SNEATH P.H.A. y SOKAL R.R. Numerical Taxonomy: The Principles and Practices of Numerical Classification. San Francisco W.H. Freeman pp. 623, 1973.

STONE A. y STONEKING M. Ancient DNA a pre-columbian Amerindian population. Am. J. Phys. Anthropol. 92: 463-471, 1993.

STONE AC. y STONEKING M. mtDNA analysis of a prehistoric Oneota population: Implications for the peopling of the New World. Am J Hum Genet 62: 1153–1170, 1998.

SWOFFORD D.L. y SELANDER R.B. BIOSYS: A Fortran program for the comprehensive analysis of electrophoretic data in population genetics and systematics. J. Hered. 72: 281-287, 1981.

SWOFFORD D.L. y OLSON G.Y. Phylogeny reconstruction. In: Hillis D.M. y C. Moritz (eds.), Molecular sytematics: 411-501 Sinaner, Sunderland, Massachusetts, 1990.

SWOFFORD D.L. PAUP: Phylogenetic analysis using parsimony, version 3.1 Smithsonian Insitution. Washington, D.C., 1993.

TORRONI A., SCHURR T.G., CABELL M.F., BROWN M.D., NEEL J.V., LARSEN M., SMITH D.G., VULLO C.M. y WALLACE D.C. Asian affinities and continental radiation of the four founding native American mtDNAs. Am. J. Hum. Genet. 53: 563-590, 1993.

TORRONI A., SCHURR T.G., YANG C.C., SZATHMARY E.J., WILLIAMS R.C., SCHANFIELD M.S., TROUP G.A., KNOWLER W.C., LAWRENCE D.N., WEISS K.M. y WALLACE D.C. Native American mitochondrial DNA analysis indicated that the Amerind and the Nadene populations were founded by two independent migrations. Genetics 130: 153-162, 1992.

TURNER C.G. Advances in the dental search for Native American origins. Acta Anthropogenetica 8(1-2): 23-78, 1984.

WALLACE D.C., GARRISON K., KNOWLER W.C. Dramatic founder effects in Amerindian mitochondrial DNAs. Am. J. Phys. Anthropol. 68: 149–155, 1985.

WALLACE D.C. y TORRONI A. American Indian prehistory as written in the mitochondrial DNA: a review. Hum. Biol. 64: 403-416, 1992.

WARD R.H., REDD A., VALENCIA D., FRAZIER B. y PÄÄBO S. Genetic and linguistic differentiation in the Americas. Proc. Nat. Acad. Science. USA 90: 10663-10667, 1993.

WRIGHT S. Evolution and the Genetics of Populations. Vol. 4. Variability Within and Among Natural Populations. University of Chicago Press, Chicago, 1978.

Capítulo 13

Otros polimorfismos del ADN

HUGO HENRÍQUEZ, ELENA LLOP, MAURICIO MORAGA & FRANCISCO ROTHHAMMER

Dentro del genoma humano existe una gran proporción de sitios nucleotídicos variantes, cuya frecuencia de ocurrencia presenta una particular distribución tanto dentro como entre grupos de individuos de determinadas características. Dentro de esta categoría, la población chilena exhibe igualmente ciertos polimorfismos que si bien no han sido estudiados a fondo en el último tiempo, aportan valiosa información respecto al comportamiento de los patrones de herencia genética dentro de la población.

En este contexto se inscribe el cromosoma Y humano. Este cromosoma, que forma parte del par que da origen al sexo genético del individuo (46, XX= Mujer; 46, XY=hombre), integra la clase de cromosomas denominados submetacéntricos (centrómero en posición casi terminal) y posee dos regiones que presentan homología génica con el cromosoma X, llamadas PAR 1 y PAR 2. Estas regiones, ubicadas en los extremos de los brazos cortos y largos de ambos cromosomas sexuales son los únicos puntos donde ocurren eventos de recombinación durante la profase meiótica. De lo anterior se desprende que, al no existir eventos recombinatorios en la mayoría de la estructura del cromosoma Y, éste constituiría un grupo de ligamiento para todos los genes ubicados en dichas regiones, transmitiéndose en bloque a la descendencia. Este comportamiento tan particular convierte al cromosoma sexual Y humano en una potente herramienta de investigación en la transmisión de determinados patrones de variación genética a lo largo de las generaciones, específicamente de origen paterno, al heredar sólo los hijos el cromosoma Y del progenitor masculino.

Evidencias experimentales preliminares a través de polimorfismos en el largo de los fragmentos de restricción (RFLP) demostraron la escasez de regiones polimórficas a lo largo del cromosoma Y (Jakubicza y cols., 1989; Malaspina y cols., 1990). Sin embargo, la utilización de este cromosoma orientado al estudio de evolución y migración humanas comenzó a tener connotación con el hallazgo de marcadores informativos. Algunos de los polimorfismos que se han estudiado corresponden a sustituciones nucleotídicas (Seielstad y cols., 1994), en tanto otros corresponden a variaciones de tamaño en ciertas regiones del ADN cromosómico producidas por duplicaciones, inserciones de una secuencia *Alu* y cambios en el número de

repeticiones de microsatélites o bloques de ADN alfoide (Spurdle y Jenkins, 1991; Persichetti y cols., 1992; Santos y cols., 1993).

Santos y cols. (1995, 1996) describieron y caracterizaron un nuevo polimorfismo asociado al cromosoma Y, cual era la constitución de distintos heterodupletes o patrones de bandeo de ADN alfoide, formados a partir de la amplificación por PCR de dichas regiones y su posterior resolución en geles de acrilamida-bisacrilamida. Este acierto permitió asumir la existencia de al menos 23 patrones de bandeo (heterodupletes) numerados del I al XXIII (Pena y cols., 1995; Santos y cols., 1996).

Otro de los polimorfismos que se ha estudiado recientemente es la variación en el número de alelos (A al E) de un microsatélite perteneciente al locus DYS19 (Santos y cols., 1995). La combinación de las 23 formas en que se presenta el ADN alfoide con los alelos pertenecientes al locus DYS19 generan en teoría 115 potenciales haplotipos asociados a cromosoma Y, los cuales se han evaluado en distintas poblaciones humanas con amplia distribución geográfica.

Los resultados de estas investigaciones son interesantes. Trabajos como el de Pena y cols. (1995) demuestran una elevada frecuencia (91%) del haplotipo hII/DYS19A en población amerindia con bajo porcentaje de mezcla genética, lo que sugiere que este haplotipo es el predominante o, más aún, que constituiría el único haplotipo fundador en amerindios.

Continuando con esta línea, Bianchi y cols. (1997) analizaron distintos sitios polimórficos en el cromosoma Y de una variedad de poblaciones de distinto origen geográfico: pigmeos africanos, chinos y melanesios, además de grupos amerindios con distintos porcentajes de mezcla genética, entre los que se cuentan Huilliches de la localidad de San Juan de la Costa y Pehuenches de la provincia del Bío-Bío, Chile, ambos con un porcentaje de mezcla inferior al 5%. Los resultados de este estudio mostraron concordancia con aquellos descritos anteriormente (Pena y cols., 1995), ya que un 85% de los amerindios testeados presentó el haplotipo hII/DYS19A. Junto con esto, se evaluó la presencia de un polimorfismo descrito por Underhill y cols. (1996) en el locus DYS199, el que había mostrado desequilibrio en el ligamiento con el alelo A del locus DYS19. Los resultados no sólo mostraron la presencia de este polimorfismo en amerindios sino que además se observó un nuevo desequilibrio en el ligamiento, esta vez entre el alelo T del locus DYS199 y la variante hII.

Si bien los hallazgos de estos autores sostienen la hipótesis de una posible descendencia única y de origen paterno de la gran mayoría de los amerindios, estas apreciaciones deben interpretarse con cuidado, fundamentalmente dado el reducido número de individuos disponibles para la realización de los análisis. Con esto, una pequeña variación en el tamaño de la muestra se traduciría en una importante variación en la distribución de las frecuencias de los polimorfismos anteriormente descritos.

Como se mencionó al inicio de este capítulo, en el genoma existen segmentos altamente polimórficos. Dentro de ellos se conoce la existencia de uno cuya característica fundamental es la variación alélica en el número de secuencias cortas de ADN repetidas ordenadamente. Tales segmentos reciben en su conjunto el nombre de VNTRs por sus siglas en inglés (*variable number of tandem repeats*) y se clasifican según la longitud y la estructura de la secuencia que se repite (Nakamura y cols., 1987).

En la población chilena los estudios de estos polimorfismos han cobrado importancia relativa en el último tiempo. Uno de los loci que se ha investigado es el correspondiente al gen que codifica para la Apolipoproteína B (ApoB) ubicado en el cromosoma 2 (Knott y cols., 1986), el que presenta un polimorfismo tipo VNTR aproximadamente 100 pares de bases (pb) hacia el extremo 3' de la segunda señal de término de la transcripción del gen. La longitud de la secuencia que se repite va de 14 a 16 pb, siendo ésta una región rica en pares nucleotídicos A-T (Huang y Breslow, 1987; Boerwinkle y cols., 1989; Ludwig y cols., 1989).

Un ejemplo de este protocolo de tipificación genética vía búsqueda de polimorfismos en el gen ApoB es el trabajo de Deka y cols. (1992). Allí se determinó la frecuencia del polimorfismo VNTR anteriormente descrito en varias poblaciones que diferían en su ubicación geográfica y su grado de mezcla genética. Dentro de ellas, 87 Pehuenches de la región del Bío Bío fueron analizados. Se encontró, para la mayoría de las poblaciones evaluadas, una distribución bimodal de las variantes alélicas de 37 y 39 repeticiones, con frecuencias entre 0,4 y 0,6, aproximadamente. Según estos autores, la particular distribución de frecuencias presentada por grupos de tan diverso origen plantearía la posibilidad que estos alelos fueran ancestrales. Su hipótesis se basa en la probable ocurrencia de entrecruzamientos desiguales en el proceso meiótico de poblaciones tempranas, las que al dispersarse geográficamente habrían trasladado consigo por lo menos uno de los alelos en cuestión. Posteriormente, alelos con diferencias pequeñas en tamaño surgirían de mutaciones en la zona del genoma que muestra el polimorfismo.

Otros estudios que siguen la misma metodología plantean hipótesis similares, determinándose en este caso repeticiones cortas de ADN a lo largo del cromosoma 1 (Deka y cols., 1994) o investigando las posibles asociaciones entre algunos haplotipos y poblaciones de distinta composición étnica y ubicación geográfica, llegando incluso a inferir patrones migratorios en Sudamérica a partir de los resultados obtenidos (Tarazona-Santos y cols., 2001).

Recientemente, una nueva línea de investigación se está abriendo paso dentro de la rama de la genética de poblaciones. La Psiquiatría Molecular se encargaría de recopilar, contrastar y relacionar datos provenientes de pacientes que presentan patologías neuropsiquiátricas. Esto se conseguiría por medio de la búsqueda y detección de polimorfismos genéticos probablemente asociados a estas enfermedades, bien hayan sido descritos con anterioridad o que se especule su asociación por la conexión fisiológica que estas variantes presenten en población susceptible. Asimismo, la búsqueda de estas variantes se correlacionaría con conductas de adicción y dependencia de sustancias, tales como el abuso de alcohol, tabaco y drogas de consumo restringido (Rothhammer y cols., 2000).

Los genes involucrados en la transmisión y el metabolismo del sistema dopaminérgico han sido investigados como posibles candidatos responsables de algunos desórdenes neuropsiquiátricos (Comings y cols., 1991; Inada y cols., 1996).

La dopamina (DA) pertenece al grupo de neurotransmisores llamados catecolaminas, junto a la adrenalina y la noradrenalina, con los cuales comparte un grupo aromático común (3,4-dihidroxifenilo o catecol) y una cadena lateral

etilamino. Si bien presentan diversas modificaciones, las tres están íntimamente relacionadas y, de hecho, forman tres eslabones seguidos en la cadena de síntesis en la cual están involucradas cuatro enzimas. La DA se sintetiza a partir de la transformación del aminoácido tirosina, como precursor, a través de dos reacciones catalizadas por dos de las cuatro enzimas participantes: la tirosina hidroxilasa (TH) participa en la síntesis de la L-3,4-dihidroxifenilalanina (L-DOPA), que es seguida por una descarboxilación catalizada por la L-aminoácido aromático descarboxilasa (LAAD), que produce DA (Meana y García-Sevilla, 2000)

La recaptación de DA está a cargo del transportador de DA (DAT1), una glicoproteína de la membrana plasmática que reacumula dicho neurotransmisor liberado hacia el espacio sináptico y extraneuronal (Amara y Kuhar, 1993; Page y cols., 1998). Una vez que la DA es liberada al espacio sináptico, se une a receptores específicos presentes en la membrana plasmática de la neurona postsináptica, los que en términos de estructura bioquímica pertenecen a una familia con siete dominios transmembrana asociados a la proteína G (Vallone y cols., 2000). Se conocen cinco tipos de receptores dopaminérgicos, los cuales se han agrupado según homología en su secuencia nucleotídica, organización genómica, transducción de señales y distribución tisular en dos subgrupos: uno de ellos corresponde a DRD1 y DRD5 y el otro es el conformado por los receptores DRD2, DRD3 y DRD4 (Seeman y Van Tol, 1994).

La desregulación del sistema dopaminérgico ha sido relacionada con la enfermedad de Parkinson, síndrome de Gilles de la Tourette, trastorno por déficit atencional e hiperactividad (TDAH) y la generación de tumores pituitarios (Vallone y cols., 2000)

Otras asociaciones descritas incluyen depresión, impulsividad, ideación suicida, bulimia y los rasgos de personalidad *novelty seeking*, también llamado de búsqueda de sensaciones nuevas y *harm-avoidance*, o de rechazo al daño (Gelernter y cols., 1994; Sander y cols., 1997).

En Chile, la temática de la relación entre marcadores genético-moleculares y patología adictiva y psiquiátrica prácticamente no se ha desarrollado.

Pioneros en este campo, el grupo de investigadores liderado por el profesor Dr. Francisco Rothhammer E., en su trabajo de Vieira y cols. (2003), determinan por primera vez las frecuencias de dos polimorfismos en genes codificantes de la vía de transmisión dopaminérgica asociados en otras poblaciones al TDAH, en población mixta de Santiago de Chile.

El primero de ellos, que se encuentra ubicado en el receptor de dopamina D4 (DRD4) (11p15.5), corresponde a un polimorfismo de repetición en tándem de número variable (VNTR) en el tercer exón, que codifica para el tercer *loop* citoplasmático, cada repetición correspondiendo a 48 pares de bases, que se pueden repetir de 2 a 11 veces (Van Tol y cols., 1992). El segundo, ubicado en el transportador de dopamina DAT1 (5p15.3) corresponde a un polimorfismo VNTR en la región 3' no codificante, con unidades de repetición de 40 pb, dando origen a diez alelos diferentes según la presencia de 3 a 13 copias (Vandenbergh y cols., 1992).

Según los resultados obtenidos, se encontró que el alelo DRD4.4, es decir el alelo que porta cuatro repeticiones de 48 pb, posee una frecuencia cercana a 59%, y el alelo DRD4.7, es decir el que porta 7 repeticiones, una frecuencia cercana a 27%. Si bien las frecuencias para DRD4 ocupan un lugar intermedio entre las frecuencias indígenas y las europeas, se asemejan mucho más a las frecuencias europeas (Tabla 1).

En cuanto a DAT1, el alelo DAT1*10 (alelo de 10 repeticiones de 40 pb) posee una frecuencia cercana a 74%, seguido del alelo DAT1*9 (alelo de 9 repeticiones), con una frecuencia de 23%. Esta tendencia es similar a la descrita para DRD4, es decir, las frecuencias observadas en población chilena fueron más cercanas a las presentes en población europea.

Según los autores, la tendencia a la "occidentalización" de las frecuencias de estos polimorfismos estaría dada por una disminución del porcentaje de mezcla indígena en la población en estudio, calculado a partir de las propias frecuencias exhibidas por la población y su comparación con las calculadas para europeos e indígenas para estos mismos marcadores.

Con respecto a la asociación entre estos polimorfismos y el TDAH para la población en estudio, se señala que el alelo DRD4.7, asociado en Europa con esta patología, abriría interesantes posibilidades de estudio de este polimorfismo en población chilena, ya que se encuentra en frecuencias relativamente bajas (27%). Por su parte, la distribución de los alelos DAT1 ofrece perspectivas menos favorables para estudios de asociación, dado que la frecuencia del alelo asociado en Europa con este trastorno (DAT*10) presenta frecuencias demasiado altas (74%). Debido a esto, existe la probabilidad de encontrar una gran proporción de individuos sin ninguna de las manifestaciones del TDAH con uno o ambos polimorfismos presentes.

No obstante esta situación, no podría descartarse *a priori* la existencia de alguna asociación en la población chilena, debido al desconocimiento que aún existe sobre la distribución de los alelos de este gen. Por otro lado, existe la posibilidad que el TDAH sea en realidad mucho más común en poblaciones chilenas y sudamericanas, pero que pasa inadvertido debido a falencias educacionales caracterizadas por niveles de analfabetismo, educación escolar incompleta y sistemas de evaluación menos estrictos. No cabe duda que existe al respecto un amplio campo de posibilidades de investigación que bien valdría la pena explorar.

Como se ha visto en capítulos anteriores, la caracterización genética de distintos grupos étnicos es posible mediante la determinación de variantes serológicas tanto de proteínas séricas como de sistemas de grupos sanguíneos. Con el advenimiento de nuevas técnicas y procedimientos, especialmente en el campo de la Biología Molecular, se ha abierto una nueva vertiente de investigación con insospechadas proyecciones: la caracterización molecular de variantes alélicas de sistemas de grupos sanguíneos, dentro de los cuales destaca por su distribución e importancia en clínica y biodemografía, el grupo sanguíneo ABO.

Desde el esclarecimiento de la vía metabólica y las bases genético moleculares del grupo sanguíneo ABO (Yamamoto y cols., 1990 a,b; Bennett y cols., 1995) el

Tabla 1. Distribución de frecuencias génicas para DRD4 y DAT1 en Europa, indígenas sudamericanos y Santiago de Chile

Población	DRD4.2	DRD4.3	DRD4.4	DRD4.5	DRD4.6	DRD4.7	DRD4.8	DRD4.9	DRD4.10	N	Autor
Promedio Europa	0,10	0,05	0,69	0,01	0,01	0,15	0,01	0	0	1.351	Chang y cols. (1996), Serretti y cols. (1999), Sander y cols. (1997), Holmes y cols. (2000), Hawi y cols. (2000)
Promedio Indígenas Sudamericanos	0,03	0	0,29	0,01	0,03	0,61	0,02	0	0	333	Chang y cols. (1996), Hutz y cols. (2000)
Chile (Santiago)	0,06	0,01	0,59	0,02	0,05	0,27	0,01	0.01	0	100	Vieyra y cols. (2003)
	*DAT1*3*	*DAT1*5*	*DAT1*7*	*DAT1*8*	*DAT1*9*	*DAT1*10*	*DAT1*11*	*DAT1*12*	*DAT1*13*	*N*	
Promedio Europa	0	0	0	0	0,26	0,72	0,01	0	0	433	Mitchell y cols. (2000), Holmes y cols. (2000), Persico y Macciardi (1997)
Indígenas Colombianos	0	0	0	0	0	1,00	0	0	0	27	Mitchell y cols. (2000)
Chile (Santiago)	0	0	0	0.01	0,23	0,74	0,03	0	0	100	Vieyra y cols. (2003)

NOTA: La muestra de individuos europeos analizados corresponde principalmente a Europa Central, Gran Bretaña, Italia, Alemania e Irlanda. El grupo de indígenas sudamericanos corresponde principalmente a individuos de las tribus *Quechua, Karitiana, Surui, Ticuna, Xavante* y *Gaviao*. La muestra de Santiago de Chile corresponde a donantes de sangre de los hospitales del área norte Roberto del Río y José Joaquín Aguirre. N: número de individuos analizados.

interés por investigar los genes que intervienen a lo largo de esta vía ha sido creciente. Tal es así, que dentro de la última década ha surgido una verdadera oleada de grupos dedicados al descubrimiento, caracterización y asociación de nuevos alelos ABO.

La base genética que sustenta la existencia de distintas especificidades antigénicas (antígenos A, B y O) corresponde a mutaciones de la secuencia del gen que codifica para la glicosiltransferasa involucrada en la adición de un azúcar específico a la sustancia H, codificada por otro gen de la vía. Estos cambios se generan principalmente en los exones 6 y 7 de la secuencia del gen ABO, donde se codifica el 77% de la proteína y se encuentra el 91% del dominio catalítico de esta enzima.

El alelo ABO*O (O101) difiere de los alelos ABO*A y ABO*B en una mutación en el exón 6 de la secuencia del gen ABO, que corresponde a una deleción de un nucleótido G (guanina) en la posición 261. Esta mutación, que genera un cambio en el marco de lectura de la proteína y por ende un producto no funcional, es característica de la gran mayoría de los alelos O descritos hasta ahora. Adicionalmente, se describen otros cambios en la secuencia del gen que definirían completamente estos alelos.

Como se mencionó anteriormente, existe una pequeña proporción de alelos O que no pueden ser definidos en base a la mutación presente en el nucleótido 261. De estas variantes destaca el alelo O2 actualmente denominado O303, el que presenta algunas mutaciones que generarían un cambio aminoacídico en un dominio clave de la proteína, lo que en consecuencia produciría el alelo ya mencionado. La descripción y caracterización de los polimorfismos sería útil, sin embargo, para asignar una nomenclatura determinada a esta variante (Franco y cols., 1995; Yip, 2002).

Una de las variantes moleculares del grupo sanguíneo ABO que ha sido estudiada ampliamente es la correspondiente al alelo $O1^{v}$ (O1 variante) actualmente denominado O201, el que además de presentar la mutación que define a los alelos O exhibe otras 9 sustituciones nucleotídicas a lo largo de su secuencia, presentándose la mayoría de ellas en el exón 7 (Olsson y Chester, 1996). Esta variante se encontraría distribuida entre caucásicos y amerindios predominantemente, siendo estos últimos los poseedores de las más altas frecuencias de este alelo, que alcanzan en promedio al 90%, según Olsson y cols. (1998), en amerindios de la zona amazónica de Brasil. En tanto, porcentajes menores pero igualmente significativos se encontrarían en indígenas de Ecuador y Bolivia (Roubinet y cols., 2001). Los resultados más relevantes de estos estudios se muestran en la Tabla 2.

Con el objetivo de incorporarse al campo de la caracterización molecular de alelos del grupo sanguíneo ABO, nuestro grupo de investigación ha realizado en Chile las primeras aproximaciones a esta materia. Inicialmente se ha caracterizado la población de caleta Paposo, ubicada en el borde costero del Desierto de Atacama, con el objeto de determinar la frecuencia del alelo O201, que según los antecedentes se encontraría presente en alta frecuencia en población amerindia. Paposo sería heredero de la tradición y rasgos culturales de los indígenas Changos, habitantes de esa zona geográfica y extintos hacia 1890.

Tabla 2. Distribución de frecuencias génicas de alelos O del sistema de grupo sanguíneo ABO definidos molecularmente en distintas poblaciones del mundo

Población	ABO*O101	ABO*O201	Otros alelos O	n	Referencia
Europeos	0,58	0,42	(-)	180	Olsson y Chester (1996)
Indígenas de Brasil (Amazonia)	0,09	0,91	(-)	96	Olsson y cols. (1998)
Cayapos (Ecuador)	0,50	0,39	0,11	148	Roubinet y cols. (2001)
Aymaraes (Bolivia)	0,27	0,60	0,13	252	Roubinet y cols. (2001)
Parakana (Brasil)	0,35	0,65	(-)	124	Barjas-Castro y cols. (2003)
Paposo (Chile)	0,41	0,59	(-)	68	Henríquez y cols. (2002)
Huilliches (Chile)	0,19	0,81	(-)	150	Llop y cols. (en preparación)
Aymaraes (Chile)	0,34	0,66	(-)	142	Llop y cols. (en preparación)

NOTA: n indica número de cromosomas analizados.

Los resultados de esta investigación muestran a Paposo con frecuencias génicas de 0,41 para O101 (alelo O normal) y 0,59 para O201 (alelo O variante). Estos datos, que se muestran en la Tabla 2, se obtuvieron luego de recalcular las frecuencias génicas para los alelos del sistema del grupo sanguíneo ABO, sin considerar el alelo A (Henríquez y cols., 2002). Según se aprecia, los resultados concuerdan con aquellos descritos por otros autores en relación a la alta frecuencia del alelo O201 en poblaciones indígenas sudamericanas, aun cuando ésta es menor que la observada en tribus amazónicas. También se observa correspondencia entre los valores presentados por Paposo y los indígenas Aymaraes de Bolivia. Es posible además hacer algunas inferencias respecto a los resultados obtenidos, como que la disminución de frecuencia presentada por O201 en Paposo con relación a amazónicos podría corresponder al efecto de la mezcla caucasoide en la población en estudio. Esta aseveración tendría validez toda vez que se haga la salvedad que el alelo O es el alelo con mayor frecuencia a nivel mundial en todas las poblaciones, por lo que existen estas y otras hipótesis que deben ser discutidas en profundidad para verificar su real aporte en la materia.

Recientemente, investigaciones realizadas en otras poblaciones de Chile han entregado valiosa información respecto de la distribución de estos alelos en el cono sur de Sudamérica. Es el caso de las caracterizaciones moleculares de los indígenas Huilliches de la localidad de San Juan de la Costa en la X Región de Los Lagos, y de los indígenas Aymaraes de la I Región de Atacama (Llop y cols., manuscrito en preparación). En este trabajo destacan las altas frecuencias del alelo O201, lo que nuevamente corrobora la amplia distribución de esta variante molecular en población amerindia. Asimismo, resulta interesante señalar la diferencia entre las frecuencias del alelo O201 para Aymaraes (0,66) y Huilliches (0,81), lo que sugiere que factores multiétnicos estarían afectando la composición genética de las poblaciones en estudio (Tabla 2).

Cabe destacar además que hasta la fecha se han descrito más de 70 alelos de grupo sanguíneo ABO definidos molecularmente. Estas aproximaciones han incluido metodologías tan diversas como PCR-RFLP; SSCP; ASP, secuenciación y otras que escapan a los objetivos de este capítulo, por lo que no serán definidas.

La variación exhibida por el alelo O no es exclusiva de éste. Se han realizado también detecciones moleculares de alelos A y B (Yamamoto y cols., 1992; Olsson y cols., 1996, 2001; Yip, 2000), lo que contribuirá sin duda al naciente conocimiento acerca de la genética molecular y poblacional del grupo sanguíneo ABO.

Por último, vale la pena destacar el hecho que la población chilena es, desde todo punto de vista, un interesante objeto de estudio para la genética de poblaciones. Su composición étnica, reservada en tiempos anteriores a Amerindios en contacto con caucásicos, hoy se ve incrementada en un no despreciable porcentaje por la herencia negroide. La indudable herencia cultural, fruto de la mezcla entre tres asentamientos humanos de tan diverso origen. El comportamiento de la población, fiel reflejo en muchos casos de la ancestralidad, y tantos otros componentes, hacen de la población de Chile un elemento que debe ser investigado a cabalidad, todos estos aportes circunscritos a tratar de dilucidar los orígenes de la población chilena y sus patrones de biodemografía.

REFERENCIAS

AMARA S., KUHAR M. Neurotransmitter transporters: recent progress. *Annu Rev Neurosci* 16: 73-93, 1993.

BARJAS-CASTRO M., SOARES M., MENEZES R., CARVALHO M., COSTA F., SAAD S. ABO blood group in Amerindians from Brazilian Amazon. *Ann. Hum. Biol.* 30: 220-224, 2003.

BENNETT E., STEFFENSEN R., CLAUSEN H., OLDE D., VAN KESSEL A. Genomic cloning of the human histo-blood group ABO locus. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 206: 318-325, 1995.

BIANCHI N., BAILLIET G., BRAVI C., CARNESE R., ROTHHAMMER F., MARTÍNEZ-MARIGNAC V., PENA S. Origin of amerindian Y-chromosomes as inferred by the analysis of six polymorphic markers. Am. J. Phys. Anthropol. 102: 79-89, 1997.

BOERWINKLE E., XIONG W., FOUREST E., CHAN L. Rapid typing of tandemly repeated hypervariable loci by the polymerase chain reaction: application to the apolipoprotein B 3' hypervariable region. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 86: 212-216, 1989.

COMINGS D., COMINGS B., MUHLEMAN D., DIETZ G., SHAHBAHRAMI B., TAST D. *et al.* The dopamine D2 receptor locus as a modifying gene in neuropsychiatric disorders. JAMA 266: 1793-800, 1991.

CHANG F., KIDD J., LIVAK K., PAKSTIS A., KIDD K. The world-wide distribution of allele frequencies at the human dopamine D4 receptor locus. *Hum. Genet.* 98: 91-101, 1996.

DEKA R., CHAKRABORTY R., DECROO S., ROTHHAMMER F., BARTON S., FERRELL R. Characteristics of polymorphism at a VNTR locus 3' to the apolipoprotein B gene in five human populations. Am. J. Hum. Genet. 51: 1325-1333, 1992.

DEKA R., DECROO S., JIN L., MCGARVEY S., ROTHHAMMER F., FERRELL R., CHAKRABORTY R. Population genetic characteristics of the D1S80 locus in seven human populations. Hum. Genet. 94: 252-258, 1994.

FRANCO R., SIMOES B., ZAGO M. Relative frecuencies of the two O alleles of the histo-blood ABH system in different racial groups. *Vox Sang* 69: 50-52, 1995.

GELERNTER J., KRANZLER H., SATEL S., RAO P. Genetic association between dopamine transporter protein alleles and the cocaine-induced paranoia. *Neuropsychopharmacology* 11: 195-200, 1994.

GRIFFITHS A., MILLER J., SUZUKI D., LEWONTIN R., GELBART W. Introduction to genetic analysis. New York, W. H. Freeman & Co. 1999.

HAWI Z., MCCARRON M., KIRLEY A., DALY G., FITZGERALD M., GILL M. No association of the dopamine DRD4 receptor (DRD4) gene polymorphism with attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) in the Irish population. *Am. J. Med. Genet.* (Neuropsychiatr Genet) 96: 268-272, 2000.

HENRÍQUEZ H., MORAGA M., LLOP E., ROTHHAMMER F. Caracterización genético molecular de la población de Paposo, último reducto Chango en Chile. Resúmenes XLV Reunión anual de la Sociedad de Biología de Chile. *Biol. Res.* 35: números 3-4, 2002.

HOLMES J., PAYTON A., BARRETT J., HEVER T., FITZPATRICK H., TRUMPER A. *et al.* A family-based and case control association study of the dopamine D4 receptor gene and dopamine transporter gene in attention deficit hyperactivity disorder. *Mol. Psychiatry* 5: 523-530, 2000.

HUANG L-S, BRESLOW J. A unique AT-rich hypervariable minisatellite 3' to the Apo B gene defines a high information restriction fragment length polymorphism. *J. Biol. Chem.* 262: 8952-8955, 1987.

HUTZ M., ALMEIDA S., COIMBRA CEA J., SANTOS R., SALZANO F. Haplotype and allele frecuencies for three genes of the dopaminergic system in South American Indians. *Am. J. Hum. Biol.* 12: 638-645, 2000.

INADA T., SUGITA T., DOBASHI I., INAGAKI A., KITAO Y., MATSUDA G. *et al.* Dopamine transporter gene polymorphism and psychiatric symptoms seen in schizofrenic patients at their first episode. *Am. J. Med. Genet.* (Neuropsychiatr. Genet.) 67: 406-408, 1996.

JAKUBICZA S., ARNEMANN J., COOKE H., CRAWCZAK M., SCHMIDTKE J. A search for restriction fragment length polymorphism on the human Y chromosome. *Hum. Genet.* 84: 86-88, 1989.

KNOTT T., WALLIS S., PEASE R., POWELL L., SCOTT J. A hypervariable region 3' to the human apolipoprotein B gene. *Nucl. Acids. Res.* 14: 9215-9216, 1986.

LUDWIG E., FRIEDL W., MCCARTHY B. High-resolution analysis of a hypervariable region in the human apolipoprotein B gene. *Am. J. Hum. Genet.* 45: 458-464, 1989.

LLOP E., HENRÍQUEZ H., MORAGA M., CASTRO M., ROTHHAMMER F. Molecular polymorphisms of O alleles in three Chilean populations. Manuscrito en preparación.

MALASPINA P., PERSICHETTI F., NOVELETTO A., IODICE C., TERRENATO L., WOLFE J., FERRARO M., PRANTERA G. The human Y chromosome shows a low level of DNA polymorphism. *Ann. Hum. Genet.* 54: 297-305, 1990.

MEANA JJ, GARCÍA-SEVILLA JA. Transmisión catecolaminérgica. Fármacos agonistas catecolaminérgicos. En: *Farmacología Humana*. Florez J., Armijo J.A., Mediavilla A. 3ª edición, Editorial Masson, Barcelona, España 2000; 235-260.

MITCHELL R., HOWLETT S., EARL L., WHITE N., MCCOMB J., SHANFIELD M. *et al.* Distribution of the 3' VNTR polymorphism in the human dopamine transporter gene in world populations. *Hum. Biol.* 72: 295-304, 2000.

NAKAMURA Y., LEPPERT M., O'CONNELL P., WOLFF R., HOLM T., CULVER M., MARTIN C. *et al.* Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping. *Science* 235: 1616-1622, 1987.

OLSSON M., CHESTER M. Frequent occurrence of a variant O^1 gene at the blood group ABO locus. *Vox Sang* 70: 26-30, 1996.

OLSSON M., SANTOS S., GUERREIRO J., ZAGO M., CHESTER M. Heterogeneity of the O alleles at the blood group ABO locus in Amerindians. *Vox Sang* 74: 46-50, 1998.

OLSSON M., IR SHAID N., HOSSEINI-MAAF B., HELLBERG Å., MOULDS M., SAREN H., CHESTER M. Genomic analysis of clinical samples with serologic ABO blood grouping discrepancies: identification of 15 novel A and B subgroup alleles. *Blood* 98: 1585-1593, 2001.

PAGE G., CHALON S., BARRIER L., PIRIOU A., HUGUET F. Characterization of both dopamine uptake systems in rat striatal slices by specific pharmacological tools. *Neurochem. Int.* 33: 459-466, 1998.

PENA S., SANTOS F., BIANCHI N., BRAVI C., CARNESE F., ROTHHAMMER F., GERELSAIKHAN T., MUNKHTUJA B., OYUNSUREN T. A major founder Y-chromosome haplotype in Amerindians. *Nat. Genet.* 11: 15-16, 1995.

PERSICO A., MACCIARDI F. Genotypic association between dopamine transporter gene polymorphism and schizophrenia. *Am. J. Med. Genet.* (Neuropsychiatr Genet) 74: 53-57, 1997.

PERSICHETTI F., BLASI P., HAMMER M., MALASPINA P., IODICE C., TERRENATO L., NOVELETTO A. Disequilibrium of multiple DNA markers on the human Y chromosome. *Ann. Hum. Genet.* 56: 303-310, 1992.

ROTHHAMMER F., ROTHHAMMER P., LLOP E. Genética de los desórdenes adictivos. *Rev. Méd. Chil.* 128: 1279-1282, 2000.

ROUBINET F., KERMARREC N., DESPIAU S., APOIL P., DUGOUJON J., BLANCHER A. Molecular polymorphism of O alleles in five populations of different ethnic origins. *Immunogenetics* 53: 95-104, 2001.

SANDER T., HARMS H., DUFEU P., KUHN S., ROMMELSPACHER H., SCHMIDT L. Dopamine D4 receptor exon III alleles and variation of novelty seeking in alcoholics. *Am. J. Med. Genet. (Neuropsychiatr Genet)* 74: 483-487, 1997.

SANTOS F., PENA S., EPPLEN J. Genetic and population study of a Y-linked tetranucleotide repeat DNA polymorphism with a simple non-isotopic technique. *Hum. Genet.* 90: 655-656, 1993.

SANTOS F., GERELSAIKHAN T., MUNKHTUJA B., OYUNSUREN T., EPPLEN J., PENA S. Geographic differences in the allele frequencies of the human Y-linked tetra-nucleotide polymorphism DYS19. *Hum. Genet.* 335: 1-5, 1995.

SANTOS F., BIANCHI N., PENA S. Worldwide distribution of human Y chromosome haplotypes. *Genome. Res.* 6: 601-611, 1996.

SEEMAN P., VAN TOL HHM. Dopamine receptor pharmacology. *Trends. Pharmacol. Sci.* 15: 264-270, 1994.

SEIELSTAD M., HERBERT J., LIN A., HUNDERHILL P., IBRAHIM M., VOLLRATH D., CAVALLI-SFORZA L. Construction of Y chromosomal haplotypes using new polymorphic A to G transition. *Hum. Mol. Genet.* 3: 2159-2161, 1994.

SERRETTI A., LILLI R., DI BELLA D., BERTELLI S., NOBILE M., NOVELLI E. *et al.* Dopamine receptor D4 gene is not associated with mayor psychoses. *Am. J. Med. Genet.* (Neuropsychiatr Genet) 88: 486-91, 1999.

SPURDLE A., JENKINS T. Y chromosome probe p49a detects complex *Pvu II* haplotypes and many new *Taq I* haplotypes in Southern Africans populations. *Am. J. Hum.. Genet.* 50: 107-125, 1991.

TARAZONA-SANTOS E., CARVALHO-SILVA D., PETTENER D., LUISELLI D., DE STEFANO G., MARTÍNEZ C., *et al.* Genetic differentiation in South Amerindians is related to environmental and cultural diversity: Evidence from the Y chromosome. *Am. J. Hum. Genet.* 68: 1485-1496, 2001.

UNDERHILL P., JIN L., ZEMANS R., OEFNER P., CAVALLI-SFORZA L. A pre-Columbian Y chromosome specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 93: 196-200, 1996.

VALLONE D., PICETTI R., BORRELLI E. Structure and function of dopamine receptors. *Neurosci. Biobehav. Rev.* 24: 125-132, 2000.

VANDENBERGH D., PERSICO A., HAWKINS A., GRIFFIN C., LI X., JABS E. *et al.* Human dopamine transporter gene (DAT1) maps to chromosome 5p15.3 and displays a VNTR. *Genomics* 14: 1104-1106, 1992.

VAN TOL HHM, WU C., GUAN H-C, OHARA K., BUNZOW J., CIVELLI O. *et al.* Multiple dopamine D4 receptor variants in the human population. *Nature* 358: 149-152, 1992.

VIEYRA G., MORAGA M., HENRÍQUEZ H., ABOITIZ F., ROTHHAMMER F. Distribución de los alelos de los genes DRD4 y DAT1 del sistema dopaminérgico en la población mixta de Santiago de Chile. *Rev. Méd. Chil.* 131: 135-143, 2003.

YAMAMOTO F., CLAUSEN H., WHITE T., MARKEN J., HAKOMORI S. Molecular genetic basis of the histo-blood group ABO system. *Nature* 345: 229-233, 1990. (a)

YAMAMOTO F., MARKEN J., TSUJI T., WHITE T., CLAUSEN H., HAKOMORI S. Cloning and characterization of DNA complementary to human UDP-GalNAc: Fuc 1 2Gal 1 3GalNAc transferase (Histo-blood group A transferase) mRNA. *J. Biol. Chem.* 265: 1146-1151, 1990. (b)

YAMAMOTO F., MCNEILL P., HAKOMORI S. Human histo-blood group A2 transferase coded by A2 allele, one of the A subtypes, is characterized by a single base deletion in the coding sequence, which results in an additional domain at the carboxyl terminal. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 187: 366-374, 1992.

YAMAMOTO F. Molecular genetics of ABO. *Vox Sang* 78 (suppl 2): 91-103, 2000.

YIP S. Single-tube multiplex PCR-SSCP analysis distinguishes 7 common ABO alleles and readily identifies new alleles. *Blood* 95: 1487-1493, 2000.

YIP S. Sequence variation at the human ABO locus. *Ann. Hum. Genet.* 66: 1-27, 2002.

Capítulo 14

Patrones de morbilidad en poblaciones aborígenes

RODRIGO MORENO S.

Marco genético epidemiológico

Diversos estudios en poblaciones chilenas (Cruz-Coke y Moreno, 1994; Cruz-Coke, 1995) han permitido evidenciar que algunos rasgos humanos y enfermedades fueron introducidos durante y después de la conquista española, distribuyéndose según la dispersión de las poblaciones foráneas y de sus descendientes. En cambio, otras de estas condiciones siempre estuvieron en nuestro territorio, desde los tiempos precolombinos. Entonces, la distribución y la relativa frecuencia de estos rasgos y enfermedades presentes hoy en nuestra población se explican por factores genéticos y de estructura de poblaciones (flujo génico, tamaño y aislamiento de la población, entre otros) y, en otros casos, por factores culturales (conformación de los matrimonios, hábitos alimentarios, vivienda, actividad u otros) o del medio ambiente (microorganismos, ectoparásitos, hábitat, recursos alimenticios y otros).

La población chilena al tener un origen multiétnico (Cruz-Coke, 1963 y 1976) tiene ventajas para realizar estudios genético epidemiológicos debido a que a la divergencia de las poblaciones parentales, principalmente amerindias (aborigen americano) y europeos, que produce la heterogeneidad necesaria para poder estudiar el origen biológico de las diferencias, se agrega su distribución en distintos escenarios biogeográficos y culturales, permitiendo estas condiciones conocer la contribución de factores ambientales y humanos en la determinación de las diferencias entre poblaciones.

En este sentido, muchos rasgos cuantitativos y cualitativos que permiten diferenciar grupos étnicos no son sino caracteres genéticos de nuestra especie que se orientan hacia los extremos de su variación entre poblaciones separadas en el tiempo y el espacio de la evolución y dispersión de los seres humanos sobre la faz de nuestro planeta. Es por ello que no sorprende entonces que exista relación entre la distancia geográfica, genética y lingüística entre las principales agrupaciones humanas, como ha sido planteado por Cavalli-Sforza y Bodmer (1971) y Cavalli-Sforza y cols. (1994).

El estudio de las diferencias y semejanzas entre poblaciones relacionadas geográfica, genética o culturalmente nos puede ayudar a comprender el porqué somos tan diferentes y semejantes a la vez, y cómo este fenómeno se produce en pequeña escala (microevolución) y en gran escala (macroevolución).

La descripción y la explicación de las asociaciones entre grupos étnicos y enfermedades ha sido empleada también con la finalidad de ser aplicada en programas preventivos de la salud. En la práctica clínica, reconocer la diversidad en el riesgo de una enfermedad entre personas de distintos grupos étnicos puede ser una ayuda en el diagnóstico y en la planificación tanto de estrategias de prevención como de tratamiento.

Entender el origen de las diferencias entre los seres humanos o entre poblaciones tiene directa aplicación, algunas veces, a problemas cotidianos de bien público. Los cuales se ejemplifican en las siguientes situaciones:

1) Enfermedades genéticas, como las talasemias, la anemia falciforme y otras enfermedades determinadas por genes únicos, son raras en nuestro país, y sólo conocidas por médicos especialistas y la familia del afectado (Cruz-Coke, 1985). La explicación a esta situación obedece a nuestro origen mestizo, principalmente amerindio e hispánico, de modo tal que ambas poblaciones no tienen las mutaciones génicas que producen estas enfermedades y también al relativo aislamiento geográfico y cultural de nuestro país, que han impedido que lleguen portadores de estas enfermedades en mayor número o que estas se extiendan más allá de aislados geográficos con alta endogamia.

2) Enfermedades infecciosas, como el cólera, la poliomielitis y la malaria, han sido parcialmente erradicadas del país mediante el mejoramiento de las condiciones de vida, la disposición de agua potable y programas específicos de vacunación. Éstos últimos difieren de los implementados por otros países, incluso vecinos.

3) Condiciones como la presión arterial o la estatura dependen tanto de nuestro patrimonio genético como de hábitos alimentarios y de vida.

Varios rasgos o parámetros cuantitativos, tanto antropométricos como fisiológicos, son en esencia continuos, y el límite entre lo que consideramos normal se suele definir con criterios estadísticos, como entre 1 ó 2 desviaciones del promedio o entre el percentil 5 y 95 de la distribución, o bien con criterios epidemiológicos de morbilidad, o sea, evaluando cuál es el valor en que el estado de salud del individuo se ve comprometido produciendo una enfermedad o un mayor riesgo a que una condición mórbida se presente. Ambas circunstancias requieren como condición básica conocer la distribución del rasgo o parámetro en cada población.

Mal podemos saber si nuestros hijos son de estatura normal, bajos o altos sin saber cómo crecemos los chilenos, o si estamos errados al aplicar patrones de crecimiento de extranjeros. El problema suele tener connotaciones de tipo etnocéntrico, la identificación del individuo con la población a la cual pertenece, que suele confundirse con "el racismo" y "la xenofobia" que nos desvían del problema esencial, que consiste en conocernos adecuadamente para usar el conocimiento como criterio para el beneficio ciudadano. Así, resulta vano y frustrante, y a veces es hasta nocivo, intentar hacer crecer a un niño por sobre el potencial de estatura heredado de sus padres. Por otro lado, resulta adecuado, razonable y hasta justo el proporcionar las condiciones adecuadas para que todo niño exprese la estatura en su máximo potencial familiar, e incluso sus padres o el Estado,

podrán considerar los esfuerzos que ello demande como una buena inversión, como lo han sido los programas de alimentación complementaria y de tratamiento de la desnutrición infantil, que han permitido el aumento del peso de nacimiento y de la estatura adulta de nuestra población.

Todos los estudios que se realicen sobre la población chilena, teniendo en cuenta nuestra biogeografía y origen multiétnico, nos dan la oportunidad de conocernos a nosotros mismos y tomar con un conocimiento cabal las decisiones más adecuadas para nosotros y nuestras generaciones futuras. En otras palabras, el conocer quiénes somos, como seres humanos integrados a nuestra geografía, con nuestros defectos y virtudes, nos permite mejorar y ser mesurados, pero por sobre todo, respetar a nuestros semejantes y a nosotros mismos, por ser diferentes, como seres humanos.

Implicancias de la reducción de la población postcontacto

Las poblaciones aborígenes chilenas no han estado aisladas como se pudiera pensar, y desde antes de visitar nuestro territorio los europeos, con Hernando de Magallanes en 1520, por el sur, o de Diego de Almagro en 1532, por el norte. Lo que conocemos actualmente como territorio chileno no corresponde a la distribución en ese entonces de muchas etnias, como ejemplo, las poblaciones atacameñas, diaguitas y mapuches, por citar algunas, habitaban indistintamente territorios vecinos. Más aún, antes de la conquista española estas poblaciones debieron soportar la expansión del Imperio Inca, la cual sólo fue contenida por los mapuches en el río Maule. Además, las crónicas documentan que el mapudungun era una lengua común desde el río Choapa hasta Chiloé, este fenómeno de araucanización se intensificó desde la guerra contra los españoles.

Sin embargo, la conquista española tuvo mayores consecuencias para nuestras poblaciones aborígenes no sólo por permanecer en el tiempo, sino por traer enfermedades e imponer una transculturización que terminó extinguiendo a la mayoría de los grupos étnicos, cultural o biológicamente.

En la Tabla 1 se muestra cuán drástica ha sido la reducción de las poblaciones aborígenes, estos datos se basan en estimaciones de Larraín (1987) y Censo de 1992 (INE, 1993). Sin embargo, los efectos del contacto no han sido temporalmente simultáneos; así, la reducción o desaparición de las poblaciones australes y polinésicas ocurre en el siglo XIX a consecuencia del contacto con otros grupos europeos y chilenos. Curiosamente estas fueron similares en sus efectos a los producidos por la llegada de los españoles en las regiones norte, centro y sur de Chile algunos siglos antes.

Por lo tanto, las poblaciones aborígenes actuales han sufrido y sobrevivido a este quiebre demográfico, algunas de las cuales han visto recuperar en número su población estimada original. Este "cuello de botella poblacional" es muy importante epidemiológicamente, debido a que debemos considerar que existe un antes y un después para estas poblaciones, y debemos tener presente que se producen cambios biológicos (genéticos) y culturales (patrón de vida) que se han sistematizado en algunos escenarios posibles:

Tabla 1. Evolución demográfica de la población aborigen de Chile entre 1535 a 1992

Distribución regional	Etnia	Población estimada en hábitat original	
		1535#	1992
Norte	Aymaraes	40.000	15.461*
Norte	Changos	6.000	(1965)
Norte	Atacameños	4.000	"4.000"
Norte	Diaguitas	25.000	(1800)
Polinesia	Rapanui	5.000	1.175*
Centro	Picunches	220.000	(1830)
Sur	Pehuenches	40.000	7.000
Sur	Mapuches	425.000	337.676*
Sur	Huilliches	180.000	30.000
Sur	Cuncos	100.000	"3.000"
Austral	Chonos	3.000	(1700)
Austral	Kawésqar	3.000	16
Austral	Yamanas	3.000	"60"
Austral	Selk´nam	5.000	(1974)

: Larraín, 1987
* : Censo 1992
( ) : Año de extinción
" " : Descendientes no puros

1. Desaparición de grupos étnicos genéticamente distintos. La conservación del patrimonio genético de esta población extinta sólo sería posible si hubo miscegenación con otros grupos.

Son ejemplos de este escenario las etnias del centro y sur de Chile como también los changos y diaguitas de la región norte.

2. Reducción de la población original con disminución de la variabilidad genética. Debido a la extinción mayoritaria de la población y sobrevida de grupos aislados, por ejemplo por la guerra, o por el efecto de las epidemias, la población descendiente tendría una composición genética distinta de la población original debido a la endogamia o el "efecto fundador", que reducen la variabilidad genética de la población original. La población rapanui podría ser un ejemplo de este caso.

3. Reducción de la población marginal al área de origen de la etnia, su continuidad biológica y genética es asegurada por el flujo de población desde el área de origen, lo que asegura también un menor cambio cultural. Los aymaraes de la región norte son un buen ejemplo de esta situación.

Conceptos nosológicos y epidemiológicos

Las enfermedades pueden ser clasificadas en tres grupos etiopatogénicos principales: las de origen genético, las causadas por factores ambientales, y las debidas a interacción de factores ambientales y genéticos. A continuación se detallan

algunos ejemplos de cada grupo que hemos identificado en nuestro país, y su importancia bioantropológica en las poblaciones.

Las enfermedades determinadas por defectos genéticos son capaces de describir relaciones biológicas entre poblaciones como efecto de migraciones o de mestizaje y estructura reproductora. De estas, la fisura labiopalatina, la espina bífida, la politelia y el síndrome oculoauriculovertebral, son indicadores de mezcla amerindia, en cambio, la fibrosis quística, la fenilquetonuria y la condrocalcinosis, lo son de la mezcla caucasoide.

Las patologías influidas por factores ambientales como las nutricionales (caries dentales, cribas orbitarias, espongiohiperosteosis), enfermedades infecciosas y laborales (neumopatías, artrosis vertebral, osteoma conducto auditivo), rituales (deformaciones) y violencias (fracturas por trauma), describen las relaciones entre el hombre, su ambiente y otros seres humanos que caracterizan su contexto cultural en que vivieron y viven nuestros habitantes.

En las poblaciones humanas los factores más importantes ligados a la ocurrencia de enfermedades favorecidas por el ambiente son aquellos que tienen que ver con la cultura, siendo esta algo que rodea y caracteriza por completo al hombre. Tipos de economía, hábitos alimentarios, su forma de relacionarse con la naturaleza y otros seres humanos, entre otros, pueden afectar radical y definitivamente la salud de un individuo o de todos los individuos que comparten su estilo de vida. Por otra parte, la distribución de las características genéticas de una población pueden ser modificadas por efecto de factores ambientales que tienen una base cultural, como por ejemplo la estructura matrimonial, fertilidad, y migración poblacional, entre otros.

Las enfermedades debidas a la interacción de factores genéticos y el ambiente, que también dicen relación con estilos de vida, están representadas por la enfermedad de Chagas, en especial la cardiopatía chagásica, y las enfermedades comunes como diabetes, obesidad, hipertensión arterial y colelitiasis, la mayoría de estas últimas enfermedades afectan con mayor frecuencia o severidad a la población con un estilo de vida occidentalizado que a las poblaciones aborígenes que han conservado su estilo de vida tradicional. En población aymara se ha detectado un cambio en la prevalencia de diabetes mellitus desde su inexistencia en 1972 (Díaz y cols., 1979) hasta un 1,9% en menos de 20 años (Fuentes, 1987), que sugiere ser secundaria a un proceso de transculturización (Moreno y cols., 1993a).

Algunas teorías han sido descritas para explicar la mayor susceptibilidad que tienen las poblaciones aborígenes de América para presentar un cierto tipo de enfermedades que se presentan relacionadas, como hipertensión arterial, hipercolesterolemia, diabetes mellitus no insulino resistente (NIDDM), obesidad, ateroesclerosis coronaria, colelitiasis o cálculos a la vesícula biliar, y cáncer de la vía biliar, que también son prevalentes en las poblaciones actuales de Chile.

La hipótesis de los *thrifty genes* (Neel, 1962) sugiere una adaptación metabólica para el depósito como tejido graso, del excedente de alimentación, que proporcionaría una ventaja para los tiempos de escasez de alimentos en las culturas preagrícolas. Ventaja que se pierde cuando se introduce la dieta moderna de

alimentos ricos en calorías y un régimen de poca actividad física, que pudiera eliminar estos excedentes, favoreciendo las enfermedades metabólicas relacionadas antes descritas. Sobre la misma idea, Lowenfels (1988) sugiere que la explicación para que se favoreciera el depósito del exceso de calorías, para futuras necesidades, sería una adaptación inicial al clima frío de las poblaciones humanas que llegaron a América durante la última glaciación.

El Síndrome del Nuevo Mundo (Weiss y cols., 1984; Weiss, 1985) propone que la mayor susceptibilidad a enfermar estaría dada por una predisposición genética por acumulación de genes y cambios en la dieta. El hombre actual, cuya vida es sedentaria y con alimentos altamente procesados, ricos en azúcar, sal y grasas polinsaturadas, y pobres en fibra vegetal, sufre de la "enfermedad de la civilización" o el Síndrome de Occidentalización, la cual es desconocida en las poblaciones tecnológicamente primitivas de caza y recolección o preagrícolas. En este contexto, como concluyen Eaton y Konner (1985), "el obeso... está preparado para la hambruna que nunca llegó".

En este sentido, existe mucho interés en el estudio de las llamadas enfermedades de la civilización occidental, que se presentan asociadas a cambios en el estilo de vida, desde un patrón de subsistencia, como en las culturas amerindias de cazadores recolectores, hacia el estilo de vida de la civilización occidental de nuestra cultura urbana actual, en el cual estas enfermedades son más frecuentes. En estos estudios se espera que permitan precisar qué medidas pueden tener éxito en la prevención y tratamiento de estas y otras enfermedades, en que el ambiente y la cultura participarían como factores que predisponen o facilitan su aparición.

Patrones de morbilidad en las poblaciones aborígenes chilenas

En la Tabla 2 se presenta un resumen de las enfermedades con relativa alta y baja prevalencia en amerindios según Polednak (1989), y en la Tabla 3 se hace lo mismo en relación a los estudios nacionales en poblaciones aborígenes chilenas. Cabe destacar que varias de las enfermedades presentes en las poblaciones aborígenes constituyen problemas médicos de la población chilena general con alta prevalencia a nivel de país.

Estudios de las diferencias en la prevalencia, según grupos étnicos, han sido revisados en nuestro país por Cruz-Coke y Moreno (1994). La variación temporal ha sido estudiada en las poblaciones de Arica (Moreno y cols., 1993b), se plantea un modelo general por Moreno y cols. (1997), ejemplificado para algunas enfermedades según su etiopatogenia en Moreno y cols. (1996), y publicado por Castro y cols. (1997). Una descripción más en detalle de las enfermedades que afectaban a estas poblaciones desde las evidencias de la antropología física deben buscarse en otro capítulo de este libro.

En el estudio de las poblaciones de Arica (Moreno y cols., 1993b) hemos evidenciado que a nivel poblacional existe una relación entre los períodos históricos de desarrollo de nuestras poblaciones o períodos antropohistóricos, con

Tabla 2. Enfermedades según prevalencia en amerindios

Alta frecuencia	Baja frecuencia
Otitis media*	Úlcera duodenal
Tuberculosis*	Melanoma de la piel
Displasia congénita de cadera*	Cáncer pulmonar
Síndrome de muerte súbita*	Enfermedad de Hodgkin (hombres)
Alcoholismo*	Cáncer de colón
Enfermedad hepática crónica*	(Sudamérica y Centro América)
Enfermedad a la vesícula biliar*	Hipertensión arterial
Diabetes no insulina dependiente*	(Aislados en grupos de Sudamérica)
Artritis reumatoidea*	
Corioepitelioma	
Cáncer vesícula biliar*	
Glaucoma primario ángulo abierto	
Cáncer renal (Canadá)	
Cáncer cervical* (Colombia, América Central, Chile)	
Cáncer gástrico* (Sudamérica y Centro América)	
Plaga (Sudoeste EE.UU.)	

* : Enfermedades con frecuencia en población chilena mayor que otros países latinoamericanos. Fuente : Polednak, 1989.

Tabla 3. Enfermedades según prevalencia en aborígenes chilenos. Estudios nacionales

Alta frecuencia	Baja frecuencia
Alcoholismo*	Enfermedades eritrocitarías
Disrafia espinal (Espina bífida)	Hemoglobinopatías
Tuberculosis	Enfermedades metabólicas
Politelia*	Diabetes no insulina dependiente*
Craneosinostosis	Hipercolesterolemia
Síndrome oculoaurículo vertebral*	Hipertensión arterial*
Colelitiasis*	Cardiopatía chagásica*
Bocio (Pehuenches)	(poblaciones del Norte)
Respuesta prolongada a midriáticos (Aymaraes)	
Osteoma conducto auditivo externo (poblaciones del Norte)	
Colestasia intrahepática del embarazo* (poblaciones del Centro y Sur)	
Fisura labiopalatina* (poblaciones del Norte, Centro y Sur)	

* : Enfermedades con frecuencia en población chilena mayor que otros países latinoamericanos.

características culturales, demográficas y de las enfermedades que las distinguen como unidades evolutivas particulares. Hemos identificado los siguientes períodos antropohistóricos: paleoindio y arcaico, agroalfarero, de contacto, y occidentalizado (Moreno y cols., 1997), que resumimos en la Tabla 4.

Las características del período de contacto parecen reiterarse cuando dos culturas son confrontadas a ocupar un mismo hábitat, fenómeno que se ha reiterado en varias oportunidades a medida que las poblaciones originales se han puesto en contacto con españoles, chilenos y europeos, durante la conquista, pacificación de la Araucanía, la colonización del sur de Chile, y otras etapas durante nuestra historia. Incluso parece afectar actualmente a distintos territorios del país, donde la construcción de caminos está rompiendo lo que hasta hace pocos años constituían aislados poblacionales, llevando el estilo de vida occidentalizado, que presenta la sociedad chilena actual, a lugares hasta entonces aislados con economía similar a la de caza y recolección, como estaría ocurriendo en las I, II, III, VIII, IX, X y XII regiones.

Estudios publicados sobre condiciones de salud o patrones de morbilidad en poblaciones aborígenes chilenas actuales son pocos. Podemos considerar los estudios realizados por Díaz y cols. (1979) en aymaraes; Rothhammer y cols. (1985); Castillo y cols. (1985) en atacameños; Moreno y cols. (1993a) en pehuenches, y Moreno (1997) en varios grupos étnicos (atacameños, pehuenches, huilliches y yámanas).

En la etnia pascuense se han realizado estudios en enfermedades específicas y difieren en la metodología con estudios realizados en otras etnias (Cruz-Coke y De la Barrera, 1981; Valdés y cols., 1990; Miquel y cols., 1998). Sin embargo, evidencian las mismas tendencias en cuanto a presentar el patrón de occidentalización de la morbilidad.

En poblaciones actuales los mapuches urbanos tendrían un menor riesgo de morbilidad perinatal (Moreno y Riquelme, 1994), en cambio en población adulta aborigen en general, es conocido el riesgo en algunas enfermedades específicas (Cruz-Coke y Moreno, 1994; Moreno y cols., 1997).

En las Tablas 5 y 6 se indican los patrones de morbilidad en población adulta en las etnias aymara del altiplano de Arica y de los valles de Azapa y Lluta, atacameño de Toconao, y pehuenches de Trapa-Trapa. Sin embargo, las metodologías utilizadas en las poblaciones estudiadas fueron diferentes, así en Azapa y Lluta se consideró adultos a los mayores de 18 años y contó con un equipo multidisciplinario de especialistas; en cambio en Toconao y Trapa-Trapa se consideró adultos a los mayores de 15 años. En Trapa-Trapa llama la atención la alta frecuencia de defectos congénitos debido a que se consideró la presencia de politelia, la cual fue hallada en los otros estudios (Cruz-Coke y Moreno, 1994), pero no fue consignada en los diagnósticos.

Las Tablas 7 y 8 muestran la distribución de variables biomédicas en atacameños de San Pedro de Atacama, pehuenches de Trapa-Trapa, huilliches de San Juan de la Costa, kawésqar de Puerto Edén y yámanas de Puerto Williams, destacamos que estos grupos correponden a población aborigen en su hábitat original y la información de kawésqar de Puerto Edén es inédita del autor de este

Tabla 4. Los cuatro períodos antropohistóricos de desarrollo y sus características como unidad cultural, demográfica y de enfermedades (UCDE)

1. Unidad evolutiva período antropohistórico: Paleoindio y arcaico

Cultura	Cazadores recolectores o agrícola temprano Clanes y tribus Nómades o seminómades
Demografía	Grupos relativamente pequeños Población infantil 33% Población dependiente 1:1 Alta mortalidad infantil Baja esperanza de vida (25 a 35 años)

Enfermedades predominantes de etiología ambiental: enfermedades osteoarticulares – traumatismos – infecciosas parasitarias – nutricionales

2. Unidad evolutiva período antropohistórico: Agroalfarero

Cultura	Agricultura y domesticación de animales Aldeas y ciudades organizadas Sedentarios con expansión
Demografía	Relativamente grandes poblados Población infantil alrededor 50% Población dependiente más del 1,5:1 Alta mortalidad general Muy baja esperanza de vida (menos de 25 años)

Enfermedades predominantes de etiología genético-ambiental: infecciones contagiosas – zoonosis – laborales – violencias – malformaciones

3. Unidad evolutiva período antropohistórico: De contacto

Cultura	Misceláneos oportunísticos Aculturación o transculturación Alta migracionalidad
Demografía	Relativamente pequeños poblados Población infantil alrededor 65% Población dependiente más de 2,5:1 Muy alta mortalidad infantil Muy baja esperanza de vida (menos 20 años) Tendencia a la extinción

Enfermedades predominantes de etiología ambiental: infecciones contagiosas – violencias – nutricionales

4. Unidad evolutiva período antropohistórico: Occidentalizado

Cultura	Industrializada y comercializada Grandes urbes y ciudades cosmopolitas Globalización y alta movilidad
Demografía	Grandes poblaciones organizadas Baja población infantil menor 10% Alta población dependiente más 7,5:1 Muy baja mortalidad infantil Muy alta esperanza de vida (más de 70 años)

Enfermedades predominantes de etiología genético-ambiental: tumorales – cardiovasculares – malformaciones – laborales – traumáticas

Tabla 5. Enfermedades e invalideces en miembros de poblaciones aborígenes de Chile. Frecuencia de enfermedades según categorías de la clasificación internacional de enfermedades

		Poblaciones aborígenes estudiadas							
		Altiplano de Arica		Azapa y Lluta		Toconao		Trapa-Trapa	
Categoría de enfermedad		N	%	N	%	N	%	N	%
I	Infecciosas y parasitarias	25	3,9	12	6,2	12	9,1	42	15,4
II	Tumores	9	1,4	3	1,6	2	1,5	4	1,5
III	Endocrino, metabólico y nutricional	23	3,6	16	8,2	6	4,5	31	11,4
IV	Sangre	2	0,3	7	3,6	-	-	2	0,7
V	Trastornos mentales	-	-	1	0,5	8	2,9	8	5,8
VI	Sistema nervioso y órganos de los sentidos	41	6,5	8	4,2	19	14,4	13	4,8
VII	Aparato circulatorio	61	9,6	31	16,0	9	6,8	9	3,3
VIII	Aparato respiratorio	132	20,8	31	16,0	25	18,9	38	14,0
IX	Aparato digestivo	34	5,4	9	4,6	5	3,8	27	9,9
X	Aparato genitourinario	8	1,3	3	1,5	3	2,3	7	2,6
XI	Complicaciones embarazo	-	-	-	-	-	-	6	2,2
XII	Piel, tejido subcutáneo	85	13,4	22	11,3	11	8,3	10	3,7
XIII	Músculo esquelético	34	5,3	9	4,6	10	7,5	6	2,2
XIV	Anomalías congénitas	29	4,6	8	4,2	3	2,3	23	8,5
XV	Patología neonatal	-	-	-	-	1	0,8	-	-
XVI	Síntomas mal definidos	139	21,9	33	17,0	15	11,4	34	12,5
XVII	Accidentes	13	2,0	1	0,5	3	2,3	12	4,4
Total diagnósticos		635	100	194	100	132	100	272	100
Total examinados		477		221		106		137	
Razón diagnóstico/examinados		1,33		0,88		1,24		1,98	

Fuente : CIE, 1968.

capítulo. La Tabla 7 las describe como variables continuas, y la Tabla 8 en proporciones de morbilidad de estas poblaciones.

En la Tabla 7 se identifica un gradiente norte sur de algunas variables, como el peso, el IMC y la PAD, las que tienden a aumentar hacia el sur, en cambio la frecuencia cardíaca y respiratoria tienden a disminuir. La talla en promedio es menor a la de la población chilena, siendo el valor más bajo el de la población huilliche, se aprecia que las poblaciones más bajas son más obesas (IMC mayor de 27,3). Concordante con lo anterior, la frecuencia de enfermedades relacionadas a estas variables evidencian las mismas tendencias. Así, la proporción de obesos, hipertensos, colelitiásicos e hiperglicémicos es mayor hacia el sur. Luego, surge la pregunta: ¿Qué produce este gradiente norte sur? A lo cual no hay

Tabla 6. Enfermedades e invalideces en miembros de poblaciones aborígenes de Chile. Frecuencia de enfermos según categorías de la clasificación internacional de enfermedades.

		Poblaciones aborígenes estudiadas							
		Altiplano de Arica		Azapa y Lluta		Toconao		Trapa-Trapa	
Categoría de enfermedad		N	%	N	%	N	%	N	%
I	Infecciosas y parasitarias	25	5,2	12	5,4	12	11,3	42	30,6
II	Tumores	9	1,9	3	1,4	2	1,8	4	2,9
III	Endocrino, metabólico y nutricional	23	4,8	16	7,3	6	5,6	31	22,6
IV	Sangre	2	0,4	7	3,2	-	-	2	1,4
V	Trastornos mentales	-	-	1	0,5	8	7,5	8	5,8
VI	Sistema nervioso y órganos de los sentidos	41	8,6	8	3,6	19	17,9	13	9,5
VII	Aparato circulatorio	61	12,8	31	14,0	9	8,5	9	6,5
VIII	Aparato respiratorio	132	27,7	31	14,0	25	23,5	38	27,7
IX	Aparato digestivo	34	7,1	9	4,1	5	4,7	27	19,7
X	Aparato genitourinario	8	1,7	3	1,4	3	2,8	7	5,1
XI	Complicaciones embarazo	-	-	-	-	-	-	6	4,4
XII	Piel, tejido subcutáneo	85	17,8	22	10,0	11	10,4	10	7,3
XIII	Músculo esquelético	34	7,1	9	4,1	10	9,4	6	4,4
XIV	Anomalías congénitas	29	6,1	8	3,6	3	2,8	23	16,8
XV	Patología neonatal	-	-	-	-	1	0,9	-	-
XVI	Síntomas mal definidos	139	29,1	33	14,9	15	14,1	34	24,8
XVII	Accidentes	13	2,7	1	0,5	3	2,8	12	8,7
Total diagnósticos		477	100	221	100	106	100	137	100
Total examinados		635		194		132		272	
Razón diagnóstico/examinados		1,33		0,88		1,24		1,98	

Fuente : CIE, 1968.

respuesta definitiva aun, como señalamos en el punto 1b. La colelitiasis (cálculos en la vesícula biliar) operada parece tener una mejor explicación por el acceso a centros hospitalarios.

Conclusiones

Los cambios culturales y demográficos ocurridos tal vez sean los más documentados, no así los cambios biológicos. Entre los estudios biológicos destacan diversos estudios biomédicos con aspectos sobre las patologías y epidemiología, de nuestras poblaciones originales.

Las enfermedades pueden identificar en una población la presencia de los genes, el ambiente o de la interacción entre ambos, que le son características. La

Tabla 7. Variables biomédicas en poblaciones aborígenes de Chile.

Poblaciones aborígenes estudiadas										
Localidad	San Pedro		Trapa-Trapa de Atacama		San Juan de la Costa		Puerto Edén		Puerto Williams	
Etnia	Atacameño		Pehuenche		Huilliche		Kawésqar		Yamana	
N° Estudio	162		128		70		11		14	
% Mujeres	70,3		60,1		64,2		54,5		64,2	
Variable	Prom.	DE	Prom.	DE	Prom.	DE	Prom.	DE	Prom.	DE
Edad	45,5	18,1	38,2	15,2	42,2	17,0	43,7	13,8	44,3	16,6
Talla	158,0	8,1	156,2	8,4	151,6	8,3	154,0	6,3	155,7	7,9
Peso	59,5	10,1	59,8	10,0	64,4	12,6	68,4	12,3	70,5	15,8
IMC	23,8	4,1	24,4	3,5	28,1	6,1	29,1	4,8	28,9	6,1
FC	72,6	10,9	73,2	13,1	68,8	10,6	71,3	10,4	64,7	9,5
FR	20,7	4,3	23,3	4,9	19,0	3,0	18,0	3,0	19,0	3,9
PAS	123,7	17,6	122,5	15,9	133,5	22,3	129,0	13,7	142,9	22,4
PAD	74,6	12,6	80,8	12,4	84,4	12,4	74,7	11,5	92,5	10,3

Prom. : Promedio
DE : Desviación estándar
IMC : Índice de masa corporal
PAD : Presión arterial diastólica
PAS : Presión arterial sistólica

Tabla 8. Significado mórbido de las variables biomédicas en poblaciones aborígenes

Poblaciones aborígenes estudiadas										
Localidad	San Pedro de Atacama		Trapa-Trapa		San Juan de la Costa		Puerto Edén		Puerto Williams	
Etnia	Atacameño		Pehuenche		Huilliche		Kawésqar		Yamana	
Total	162		128		70		11		14	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
	34	20,9	29	22,6	35	50,0	5	45,5	10	71,4
HPAD										
≥ 90 mmHg	30	18,5	38	29,6	24	34,2	2	18,1	9	64,2
≥ 95 mmHg	9	5,5	16	12,5	17	24,2	0	0,0	5	35,7
HPAS	6	3,7	2	1,5	9	12,8	2	18,1	2	14,2
Colelitiasis										
Operada	8	4,9	1	0,7	7	10,0	1	9,0	4	28,5
Hiperglicemia	-	SD	3	2,6	-	SD	0	0,0	3	33,3
			(3:115)				(0:2)		(3:9)	

Obesidad : Índice de masa corporal (IMC) ≥ 27.3
HPAD : Hipertensión arterial diastólica
HPAS : Hipertensión arterial sistólica ≥ 150 mmHg.
Hiperglicemia: Glicemia en ayunas o postprandial 2 horas >120 mg.
SD : Sin dato

descripción e interpretación de las enfermedades, en poblaciones vivas o extintas de nuestro país, que hemos realizado desde la perspectiva de la antropología física y la epidemiología genética, nos parece un marco de conocimiento que permite conocer y comprender más y mejor la evolución de nuestra población como un continuo biológico y cultural.

Estudios de las patologías en poblaciones originarias o en sus descendientes han evidenciado que varias enfermedades presentes en poblaciones precolombinas son a su vez más frecuentes en las poblaciones aborígenes y sus descendientes actuales, y lo están también en la población chilena, hecho que explicaría su prevalencia entre las enfermedades de la población actual. Esta circunstancia revela el hecho de que somos los herederos no sólo culturales, sino también biológicos de las poblaciones originarias, algunas de las cuales hoy no existen como tales.

El estudio del comportamiento de las enfermedades en relación a dichas categorías y su variación temporal son una herramienta necesaria para la comprensión de la situación actual de salud de los pueblos originarios y de las poblaciones mestizas, como lo son la mayor parte de los chilenos descendientes del contacto entre las poblaciones originarias y los europeos, principalmente españoles llegados a nuestro país.

Los cambios descritos, desde las poblaciones precolombinas hasta nuestros días, reflejan en forma sucinta el cambio cultural y biológico sufrido por nuestra población a través de nuestra historia.

La persistencia de estas enfermedades en las poblaciones actuales revela también que se mantienen los factores genéticos, ambientales o la interacción de estos.

Esperamos que este capítulo constituya un aporte a los estudios de las poblaciones originarias, para la comprensión de la morbilidad de la población de Chile, y que la perspectiva bioantropológica integrada sirva de modelo para el estudio de las poblaciones humanas.

REFERENCIAS

CASTILLO S., ROTHHAMMER F., GOEDDE W. Algunos índices de salud de indígenas atacameños del oasis de Toconao. Rev. Méd. Chile 113: 799-803, 1985.

CASTRO M., MORENO R., ASPILLAGA E. Epidemiology of some disease in Chile. Int. J. Osteoarchaeol. 7: 631-635, 1997.

CAVALLI-SFORZA L.L., BODMER W.J. The genetics of human populations. Freeman & Co., San Francisco., 1971.

CAVALLI-SFORZA L.L., MENOZZI P., PIAZZA A. The history and geography of human genes. Princeton University Press, Princeton, New Jersey, 1994. Clasificación internacional de las enfermedades. OPS-OMS Revisión 1975, vol. 1 y 2. Edición 1978.

CRUZ-COKE R. El censo de 1813 y las razas chilenas. Rev. Méd. Chile, 91: 931-935, 1963.

CRUZ-COKE R. Características genéticas de la población chilena: Origen y evolución étnica de la población chilena. Rev. Méd. Chile 104: 365-368, 1976.

CRUZ-COKE R. Estructura del genomio mórbido de la población chilena. Rev. Méd. Chile 113: 436-441, 1985.

CRUZ-COKE R. Historia de la Medicina Chilena. Editorial Andrés Bello. 1995.

CRUZ-COKE R., DE LA BARRERA C. Presión arterial en nativos de la Isla de Pascua: seguimiento entre 1963 y 1979. Rev. Méd. Chile 109: 99, 1981.

CRUZ-COKE R., MORENO R.S. Genetic epidemiology of single gene defects in Chile. J. Méd. Genet. 31: 702-706, 1994.

DÍAZ B., GALLEGOS D., MURILLO F., COVARRUBIAS E., COVARRUBIAS T., RONA R., WEIDMAN W., ROTHHAMMER F., SCHULL W.J. El programa multinacional andino de genética y salud: II. Enfermedades e invalideces entre los Aymara. Bol. Of. Sanit. Panam. 86: 20-39, 1979.

EATON S.B., KONNER M.J. Paleolithic nutrition: A consideration of its nature and current implications. N. Eng.l J. Med. 312: 283-289, 1985.

FUENTES R. Prevalencia de diabetes mellitus en comunidades Aymara de Sierra y Altiplano de la provincia de Parinacota , I región, Chile. Rev. Hosp. Dr. Juan Noe 1: 7-9, 1987.

INSTITUTO NACIONAL DE ESTADÍSTICA. Resultados oficiales del censo de población (1992). Santiago, Imprenta INE, 1993.

LARRAÍN H. Etnogeografía. Tomo XVI. Geografía de Chile. Instituto Geográfico Militar. Impresión TTGG Inst. Geográfico Militar, 1987.

LLOP E., ROTHHAMMER F., ACUÑA M., APT W., ARRIBADA A. Antígenos HLA en cardiópatas chagásicas: nueva evidencia basada en análisis de casos y controles. Rev. Méd. Chile 119: 633-636, 1991.

LOWENFELS A.B. Gallstone and glaciers: The stone that came from the cold. Lancet 1: 1385-1386, 1988.

MIQUEL J.F., COVARRUBIAS C., VILLARROEL L., MINGRONE G., GRECO A., PUGLIELLI L., CARVALLO P., MARSHALL G., DEL PINO G., NERVI F. Genetic epidemiology of cholesterol cholelithiasis among chilean hispanics, amerindians, and maoris. Gastroenterology 115: 937-946, 1998.

MORENO R.S., ASPILLAGA E., BARTON S.A., ACUÑA M., LLOP E., HARB Z., PALOMINO H., ROTHHAMMER F. Perfil etnomédico de la comunidad de Trapa-Trapa. Bol. Mus. Regional Araucanía 4 (Tomo I): 145-149, 1993a.

MORENO R., ROTHHAMMER F., ASPILLAGA E. Epidemiología de poblaciones prehispánicas de Arica, Chile. Bol. Soc. Esp. Antrop. Biol. 14: 53-62, 1993b.

MORENO R., RIQUELME A. Origen étnico materno como factor de riesgo perinatal. Rev. Chil. Pediatr. 65(Supl): 57-58, (Abstract), 1994.

MORENO R.S., CASTRO M., ASPILLAGA E. Genetic epidemiology and disease evolution. The chilean case. Rev. Brasil. Genet. 19(2) Suppl: 172, 1996.

MORENO R.S., ASPILLAGA E., JUNGE P. Evolución de las enfermedades desde las poblaciones aborígenes precolombinas a la población chilena actual. Actas Segundo Congreso Chileno de Antropología. Valdivia 1995, Chile. Colegio de Antropólogos de Chile (Ed.) Tomo I: 125-129, 1997.

MORENO R. Patterns of disease among living chilean aboriginal populations. En Barton S.A., Rothhammer F., Schull J.W. (Ed.). Patterns of morbidity of Andean aboriginal populations: 8000 years of evolution. AmpHora Editores, 103-122, 1997.

NEEL J. Diabetes mellitus: A "thrifty" genotype rendered detrimental by "progress"? Am. J. Hum. Genet. 14: 353-362, 1962.

POLEDNAK A. Racial and ethnic differences in disease. Oxford University Press. 1989.

ROTHHAMMER F., CASTILLO S., SCHULL W.J. Risk to disease of andean populations inhabiting constrasting ecogeographic areas. In: "Disease of complex etiology in small populations: Ethnic differences and reseach approaches", Chackaborty R. and Szathmary E. (Pub.), Alan R. Liss, Inc., New York, Capítulo 14: 325-344, 1985.

VALDÉS G., CRUZ-COKE R., LAGOS J., LORENZONI J., CONCHA R., BERRÍOS X. Factores de riesgo de hipertensión arterial en nativos de Isla de Pascua. Rev. Méd. Chile. 118: 1077-1084, 1990.

WEISS K.M. Phenotypic amplification, as illustrated by cancer of the gallbladder in New Wolrd peoples. In Chakraborty R. and Szathmary E.J.E. (Pub.). Disease of Complex Etiology in Small Populations. New York, Alan R. Liss, 179-198, 1985.

WEISS K.M., FERRELL R.E., HANIS C.L. A New World syndrome of metabolic disease with genetic and evolutionary basis. Yearbook Phys. Anthropol. 27: 153-178, 1984.

Capítulo 15

Análisis de mezcla genética

MAURICIO ARCOS-BURGOS, PATRICIO HERRERA, JANARDAN PANDEY & CARLOS Y. VALENZUELA

El paradigma evolutivo reza que virtualmente todas las poblaciones naturales se dividen en demes y que entre ellas se establecen diferentes patrones de flujo o mezcla genética (Hartl y Clark, 1989). Definiremos, entonces, mezcla genética como el proceso de flujo genético inverso a la división y ulterior aislamiento. En la especie humana ha ocurrido subdivisión. Esta ha permitido separar a *Homo sapiens* en demes que son geográfica, genotípica y fenotípicamente diferenciables y que son más conocidas como razas (Rieger y cols., 1976). En términos generales, todas las poblaciones humanas conglomeran en tres demes conocidas como razas mayores: Negroides, Caucasoides y Mongoloides. Estas, por efecto de la mezcla, han dado origen a los grupos étnicos intermedios.

El análisis cuantitativo de los componentes raciales en las diferentes poblaciones humanas ha despertado en la actualidad un particular interés, teniendo en cuenta la conglomeración de ciertas enfermedades infecciosas y/o con agregación familiar en determinados grupos raciales (Polednak, 1989; Weiss, 1995). Es así como actualmente se puede estimar el riesgo epidemiológico de una población a sufrir una patología determinada, o es factible, incluso, localizar genes trazando mapas genéticos que introducen el parámetro de mezcla racial (Chakraborty y Smouse, 1988; Stephens y cols., 1994). Generalmente, la cuantificación de la mezcla se realiza mediante la estimación de las proporciones de mezcla o contribuciones proporcionales de las poblaciones parentales en el momento inicial t_0. No se habla de la proporción de genes de un individuo que son derivados desde un origen étnico específico sino, más bien, de la proporción de genes existentes en la población que son derivados desde una de las poblaciones parentales. Los métodos de cuantificación de mezcla genética son numerosos y asumen diferencialmente algunos de los siguientes supuestos: 1) las poblaciones parentales se encuentran en equilibrio de Hardy-Weinberg (EHW), 2) la población híbrida alcanza EHW después de una generación, 3) la mezcla es panmíctica, 4) las proporciones aportadas por cada sexo son iguales, 5) la tasa de migración es constante a través de un período, 6) la población híbrida expresa en la actualidad las proporciones con las que ocurrió la mezcla en el pasado (esto es, la población resultante del proceso de hibridización no estuvo sometida a fuerzas evolutivas), 7) las frecuencias genéticas actuales, esti-

madas en las supuestas poblaciones parentales, representan las existentes en el momento de la mezcla (es decir que las poblaciones parentales tampoco han estado sometidas a la acción de fuerzas evolutivas), 8) el muestreo genético de las poblaciones resultantes se realiza sin cometer error, 9) las poblaciones parentales que se introducen arbitrariamente en el análisis son las únicas que participan en el proceso de la hibridización o de mezcla inicial y, por ende, pequeños grupos de inmigrantes son dejados de lado, 10) la composición étnica de las poblaciones parentales es conocida sin error y generalmente se asume como un deme único totalmente diferenciado, 11) la mezcla afecta a todos los loci y todos los alelos por igual y simultáneamente.

Algunos de los métodos entre los más importantes en la estimación de mezcla genética son:

Método a partir de las frecuencias de un único alelo

El primero en usar frecuencias alélicas de poblaciones híbridas y parentales para estimar las contribuciones proporcionales de las poblaciones parentales fue Bernstein (Chakraborty, 1988). En principio, si p1,p2,...,pk denotan la frecuencia de un alelo específico en k poblaciones, y esas poblaciones contribuyen en m1,m2,...,mk fracciones ($0<mi<1; \Sigma mi=1$) en la formación de la población híbrida, la frecuencia esperada de ese alelo en la población híbrida ph estará dada por

$$ph = \sum_{i=1}^{k} m_i p_i \qquad (1)$$

Bernstein usó un caso especial de esta ecuación (k=2; una población dihíbrida) para derivar los estimadores de los mis. En ese caso, la contribución de la primera población parental al banco génico de la población híbrida es estimada a partir de la relación

$$m_i=(p_h - p_2)/(p_1 - p_2) \qquad (2)$$

m_1, en la ecuación 2 es mejor conocido como el estimador de mezcla genética de Bernstein. Este método peca en que los estimadores obtenidos no siempre se encuentran en el rango entre 1 y 0; Reed (1969), Cavalli-Sforza y Bodmer (1971) propusieron una fórmula aproximada para la varianza de m1, obtenida desde la ecuación 2.

$$Var(m_1)=\left(Var(p_h) + m_1^2 Var(p_1) + (1-m_2)^2 Var)p_2)\right)/(p_1 - p_2) \qquad (3)$$

Mezcla genética usando estimador de mínimos cuadrados a partir de las frecuencias de múltiples alelos

Este método es una generalización del método de Bernstein. Roberts y Hiorns en 1965 y más tardíamente Elston en 1971 propusieron una aproximación de mínimos cuadrados en la que se usan múltiples loci y múltiples poblaciones parentales. En este método, las ecuaciones de estimación resultantes expresan la frecuencia de cada alelo en la población mezclada como un resultado de combinaciones lineales de las respectivas frecuencias alélicas en las poblaciones ancestrales multiplicadas por los respectivos componentes de mezcla.

En términos de notación matricial, la generalización de la ecuación 1 es:

$$Y' = Xm' \quad (4)$$

donde $m'=(m1,m2,...,mp)$ es la matriz traspuesta de la matriz que denota las contribuciones proporcionales de las poblaciones parentales p ($0<mi<1;\Sigma mi=1$). X es una matriz de k filas y p columnas, cuyo (i,j)-th elemento, Xij es la frecuencia del alelo i-th en la j-th población parental ($i=1,2,...,k$; $j=1,2,...,p$), e $Y' = (y1,y2,...,yk)$ representa la matriz traspuesta de la matriz de las frecuencias alélicas de los mismos k alelos en la población multihíbrida. Note que la ecuación (4) es válida para cualquier número de alelos y poblaciones parentales. Ya que el sistema de ecuaciones representado por la ecuación (4) generalmente tiene más ecuaciones que parámetros a estimar ($k>p$), se necesita una solución usando mínimos cuadrados de los mis. Uno de tales estimadores puede estar dado por:

$$\hat{m} = (X'X) - 1X'v \quad (5)$$

siempre y cuando se pruebe que $(X'X)$ no es una matriz singular.

No obstante, el resultado de este producto matricial es una matriz singular, ya que las frecuencias alélicas suman 1 para cada población. Roberts y Hiorns (1965) lograron la primera aproximación para la solución de este problema mediante la eliminación arbitraria de un alelo. No obstante, este artificio matemático traía consigo pérdida de la información e introducción de un sesgo relacionado con la elección arbitraria del alelo que debía ser eliminado. Elston (1971) ha descrito un algoritmo basado en el artificio diseñado por Roberts y Hiorns que permite reducir un alelo aleatoriamente y que permite invertir la matriz problema.

Mezcla genética a partir de múltiples alelos usando estimador de máxima verosimilitud

El primer intento de obtener una solución de máxima verosimilitud de los componentes de mezcla genética fue realizado por Krieger y cols. (1965). Ellos propusieron que las frecuencias genéticas son conocidas sin error en las poblaciones

parentales y que la muestra de genotipos o fenotipos que se obtiene de la población híbrida se distribuye de acuerdo con una distribución multinomial. Las frecuencias alélicas esperadas en la población mezclada se obtienen usando la ecuación de Bernstein y se asume que la población híbrida se encuentra en equilibrio de Hardy-Weinberg. Las probabilidades fenotípicas o genotípicas pueden ser representadas como funciones de las frecuencias alélicas conocidas en las poblaciones parentales y los componentes de mezcla desconocidos. Escribiendo la función de verosimilitud como la probabilidad multinomial para la muestra de distribuciones fenotípicas, la maximización de la función log-likelihood puede ser obtenida mediante el método de Newton-Raphson (Krieger *et al.*, 1965; Elston, 1971).

$$\prod_{h=1}^{k} (X'_h u)^{r_h} \qquad (7)$$

Long y Smouse(1983) solucionaron el principio de máxima verosimilitud incluyendo dentro de la función el error de muestreo. Así, la función de verosimilitud para datos de un locus único es un producto de (p+1)G términos, y toma la forma

$$\prod_{j=1}^{p} \prod_{k=1}^{G} (P_{kj})^{n_{kj}} \prod_{k=1}^{G} (P_{kh})^{n_{kh}} \qquad (8)$$

donde el locus contiene k=1,2,...,G clases fenotípicas, Pkj es la probabilidad del k-th fenotipo en la población parental j-th, y nkj es el número observado de individuos en la clase fenotípica en el grupo parental j-th. Pkh es la probabilidad esperada del fenotipo k-th en la población híbrida y nkh es el número observado de individuos en esa clase.

Estimación de mezcla genética usando identidad genética

Existen varios métodos para estimar mezcla genética usando distancias genéticas (Pollitzer, 1964; Balakrishnan y Sanghvi, 1968; Balakrishnan, 1973; Wijsman, 1984), pero las proporciones de mezcla no se comportan como funciones lineales de la distancia cuando los tamaños muestrales presentan grandes diferencias. Este problema es solucionado usando medidas de similitud genética en lugar de medidas de distancia genética (Nei, 1978; Chakraborty, 1985, 1988). Por ejemplo, si la similitud genética es definida por identidad genética (probabilidad que dos genes elegidos aleatoriamente desde una o más poblaciones sean idénticos), se puede demostrar que las identidades genéticas entre las poblaciones pueden ser expresadas como funciones lineales de las proporciones de mezcla. En resumen, si una población híbrida (h) recibe m1 fracción de sus genes desde la población 1 y (1-m1) fracción de sus genes desde la pobla-

ción 2, entonces la identidad genética entre la población 1 y h, J1h, está compuesta de dos partes: la identidad genética es J11 cuando el gen en la población híbrida es originado desde la población 1 (probabilidad m1), y la identidad genética es J12 cuando este se origina desde la población 2 (probabilidad 1-m1). Así, Chakraborty en 1975 usó esta relación entre identidades genéticas entre poblaciones y estimó los valores Jij por

$$J_{1h} = \left[\sum_{l=1}^{L} \sum_{k=1}^{rl} X_{ikl} X_{jkl} \right] / L \qquad (9)$$

donde xikl es la frecuencia del alelo k-th del locus l-th en la población i-th; rl, es el número de alelos sobre el locus l-th y L es el número total de loci estudiados. Chakraborty en1985 solucionó algunos problemas que se presentaban con el modelo inicial y que tenían que ver, ante todo, con que los estimadores podían tomar valores fuera del rango 1-0.

Inferencia de mezcla genética usando variaciones en la topología de árboles filogenéticos

Este método desarrollado por Lathrop (1982) estima los parámetros de mezcla y los tiempos de divergencia para un árbol evolutivo bajo máxima verosimilitud, suponiendo que alguna de las poblaciones que participan en la construcción de la topología es híbrida. Felsestein (1982) ha puntualizado que la distinción entre estimadores de migración y estimadores filogenéticos es artificial, ya que cualquier patrón de covarianza genética producida por un árbol evolutivo puede ser mimificada por un proceso de migración estacionario como los que hemos descrito anteriormente. El método basado en árboles filogenéticos tiene la ventaja de no asumir relaciones jerárquicas y sólo considera relaciones estrictamente fenéticas, lo que permite evaluar la interacción masiva de las poblaciones sometidas a estudio en la topología. En su último libro Cavalli-Sforza y cols. (1994) traen nuevamente a discusión la mezcla genética, su estimación y el efecto de ellas sobre la estructura de los árboles filogenéticos. En resumen, cuando ocurre mezcla genética cualquiera de los siguientes fenómenos puede ocurrir: a) una población mezclada se espera que tenga una rama más corta que las poblaciones parentales desde las que esta se origina. La rama corta, sin embargo, es detectable solamente con métodos de reconstrucción de árboles que no postulen tasas de evolución constante. b) Si una población tiene un origen mixto, las características del patrón de bloques de la matriz de distancias se altera. Una población mixta mostrará distorsión de todas sus distancias, siendo especialmente pequeñas aquellas que se establecen con sus poblaciones parentales, lo que hace que la conformación del árbol se altere en su totalidad. c) En los árboles de bifurcación ordinarios que se construyen bajo la suposición de evolución con tasas constantes,

la población mezclada tenderá a localizarse muy cerca de la población que ha proporcionado la más grande contribución genética. Además, su tiempo aparente de división tenderá a ser más temprano que cuando la mezcla ocurrió en realidad.

Las últimas predicciones serán denominadas de ahora en adelante como las premisas 1 y 2 de Cavalli-Sforza y de acuerdo con ellas es posible aplicar prueba de hipótesis a filogenias en las que se supone la existencia de eventos de mezcla genética específicos y sería factible, por tanto, refutar dichas predicciones.

Homogeneidad versus heterogeneidad intermétodo e interloci de los estimadores de mezcla genética

Como lo afirma Chakraborty (1986): "casi todos los métodos de estimación de mezcla genética están fundamentados en el modelo diseñado por Bernstein". Sin embargo, y aunque parece trivial esperar a que los resultados de estimación de mezcla genética por los diferentes modelos presenten homogeneidad (consistencia estadística de los estimadores), la gran mayoría de los modelos estiman proporciones de mezcla genética que muestran diferencias estadísticamente significativas (heterogeneidad intermétodo). Sin embargo, y en la búsqueda de obtener estimadores intermétodo consistentes, este inconveniente ha sido obviado mediante la manipulación de determinados alelos que arbitrariamente son considerados por los investigadores como no encasillados y/o poco informativos del proceso de mezcla genética entre poblaciones. En otras palabras, la homogeneidad que aduce Chakraborty (1986) es un artefacto de la necesidad de los modelos de contar con que se distribuyan uniformemente. Lo mismo puede decirse de los estimadores de proporciones de mezcla entre los diferentes loci marcadores (heterogeneidad interloci). Veamos un ejemplo: en la estimación de la proporción de mezcla nórdica en individuos originarios de Islandia, los estimadores presentan una notable variación dependiendo del modelo de análisis que se usa para la estimación de mezcla genética. Thompson en 1973 mediante la aplicación del método de máxima verosimilitud sobre 5 loci altamente polimórficos encontró un porcentaje de mezcla entre el 2 y el 7%, mientras que usando el método de identidad genética calculó un porcentaje del 46%. Bjarnason y cols. (1973) y Walter (1981) obtuvieron estimadores de 21% y de 27%, respectivamente, usando el método de identidad genética sobre 11 y 13 loci, respectivamente, lo que es indicativo de la existencia de heterogeneidad de estimación dependiente de los loci que se usan como marcadores. Wijsman (1984) y Walter (1981) obtuvieron estimadores de 85% y 83%, respectivamente, cuando usaron en la estimación el análisis de componentes principales y el análisis de identidad fenotípica. Los dos análisis se llevaron a cabo usando 14 loci altamente polimórficos en el primero de los casos y en el segundo de ellos se usaron caracteres fenotípicos como el color del pigmento del cabello y del ojo.

Estimación de mezcla genética en poblaciones chilenas

Según Rothhammer y Cruz-Coke (1977), cuatro grupos raciales contribuyeron en distinta proporción a conformar la población chilena actual: 1) los habitantes aborígenes amerindios, 2) los invasores amerindios, 3) invasores y colonizadores europeos, y 4) los antiguos esclavos africanos. No obstante, en la gran mayoría de las investigaciones que buscan determinar los componentes de mezcla racial en poblaciones chilenas, se ha considerado arbitrariamente que el aporte de la raza negra en la conformación del pueblo chileno actual es nula. Existen muchos trabajos de estimación de mezcla genética en poblaciones chilenas. La gran mayoría han usado como método de estimación el modelo de Bernstein. Los estimadores de mezcla genética amerindia a través del territorio chileno (sur-norte) varían desde un 91% en isla Wellington a un 24% en Santiago y un 88% en Atacama (Rothhammer, 1973). En el área norte de Santiago se han estimado los siguientes porcentajes de mezcla amerindia: 45,1, 28,6, 39,3, 55,5, 46,7, según se usen los alelos Hp^1 (haptoglobinas), O(ABO), CDe(Rh), cDE(Rh), cde(Rh), respectivamente (Valenzuela, 1984). Sorpresivamente, Dutra y cols. (1994), mediante el método de máxima verosimilitud (Krieger y cols., 1965), calcularon un 23% de aporte genético negro en la población de Santiago. Este resultado es sorprendente porque esta raza nunca había sido considerada importante en el aporte genético de Santiago ni en general de Chile. Con el cuadro anterior se hace imperativo considerar si esta heterogeneidad es producto del método, de los loci que se usan o simplemente es un reflejo de la dinámica evolutiva *per se*.

El objetivo fundamental de este trabajo es comparar los estimadores de mezcla genética para una población chilena de estrato socioeconómico medio y medio bajo usando diferentes modelos y usando diferentes loci.

Materiales y métodos

Muestra poblacional

La muestra multihíbrida chilena está conformada en primer lugar de la muestra pesquisada por Valenzuela y Herrera (1993), compuesta por 585 niños de ambos sexos entre las edades de 4 a 15 años que asistieron a cuidados médicos a los servicios de atención pública en el Hospital Roberto del Río provenientes del área norte metropolitana de Santiago y que sirvieron como casos individuales afectados de fiebre tifoidea con cultivos sanguíneos o de médula ósea positivos para *Salmonella typhi* (n=329)(casos) y controles no afectados de fiebre tifoidea ni de ningún otro proceso febril (n=256)(con-1) en un estudio de casos y controles. El resto de la muestra estuvo conformada por niños asistentes a cuidados médicos a los servicios de atención pública en el Hospital Roberto del Río provenientes del área norte metropolitana de

Santiago afectados de algún tipo de proceso febril, sin cultivos sanguíneos ni de médula ósea positivos para *Salmonella typhi* (n=378)(con-2). Estudios previos llevados a cabo en esta población han demostrado que está conformada por una población humana socioeconómica, cultural y étnicamente homogénea (Valenzuela y cols., 1980; Valenzuela, 1988; Cifuentes y cols., 1988). Además, los casos estuvieron apareados por edad y sexo con los individuos que sirvieron como controles, estrategia que disminuye la introducción del sesgo dependiente de la existencia de diferencias generacionales. Una información mayor sobre la muestra puede ser consultada en Herrera y cols. (1996) y Arcos-Burgos y cols. (1997).

Elección y tipificación de marcadores genéticos con alto polimorfismo y con alto poder discriminativo entre grupos raciales

Se escogieron como marcadores genéticos a los grupos sanguíneos ABO, Rh, MNS, y los alotipos de inmunoglobulinas GM (G1M,G2M,G3M) y KM. Estos sistemas son de fácil e inequívoca fenotipificación, tienen un alto polimorfismo, se conoce muy bien la distribución de frecuencias genéticas a través de los diferentes grupos humanos y presentan grandes diferencias en la distribución de sus frecuencias genéticas en poblaciones que pueden ser consideradas como las colectividades fundadoras de la población chilena sometida al análisis. Todas las características anteriores han sido enumeradas por Chakraborty (1986) como las más importantes y estratégicas en la estimación de proporciones de mezcla genética.

En resumen, todo el muestreo fue manejado como un estudio doble ciego. La tipificación de los sistemas eritrocitarios se realizó por métodos estándares de aglutinación antígeno anticuerpo y los alotipos de inmunoglobulinas por medio de inhibición de la hemaglutinación usando los antisueros específicos. Solamente se usaron los siguientes antisueros: para G1m(1,2,3,17), para G2m(23), para G3m(5,6,13,21) y para Km(1,3). El poder discriminativo de los sistemas eritrocitarios es muy bien conocido. Resumiendo, el grupo sanguíneo O es monomórfico para las poblaciones Amerindias. El alelo cDe del sistema Rh es indicativo de mezcla Negroide. Del mismo modo, el fenotipo GM 1,17,21 y GM 1,2,17,21 son los más comunes en muestras Amerindias. El fenotipo GM 1,17,13 es indicador de raza Mongoloide.

Las frecuencias genéticas que se usaron como representativas de las poblaciones parentales se tomaron desde los reportes internacionales más importantes. En la mayoría de los casos se eligieron las frecuencias genéticas estimadas a partir de poblaciones con los mayores tamaños muestrales y que contaran con la mayor cercanía a las poblaciones chilenas (v.g. las frecuencias de las poblaciones Amerindias). Las frecuencias de los haplotipos de inmunoglobulinas fueron tomadas a partir de dos trabajos. Este problema tiene su origen en que la información de ciertas frecuencias haplotípicas, para determinados grupos parentales, tiene como sujeto de análisis

inmunológico un diferente conjunto de antisueros. Para el caso de la distribución de frecuencias genéticas de los sistemas eritrocitarios en las poblaciones Caucasoides y Negroides, se compararon estas frecuencias con la matriz de datos usada en el análisis de la población Paisa de Antioquía, Colombia (Bravo y cols., 1996; Jiménez y cols., 1996). Al final no encontramos diferencias significativas al usar una u otra matriz de frecuencias genéticas. Así, y con el ánimo de mantener homogeneidad y comparabilidad de la información, decidimos que la principal fuente de información, fuera la recolección hecha por Roychoudhury y Nei (1988).

Las frecuencias genéticas fueron estimadas por el método de máxima verosimilitud de acuerdo con su implementación en el programa computacional MENDEL (módulo USERMI) (Lange y cols., 1988). Para determinar si existían diferencias significativas entre las frecuencias fenotípicas observadas y las esperadas de acuerdo con el teorema de Hardy-Weinberg nosotros usamos la prueba de razones de verosimilitud cuya distribución aproximada es la de una χ^2 con (n-m) grados de libertad, donde n es el número de fenotipos y m es el número de alelos.

Cálculo de las proporciones de mezcla genética

Modelo de Bernstein

La estimación de las proporciones de mezcla de acuerdo con el modelo de Bernstein se realizaron usando el programa computacional BEER (Arcos-Burgos, 1997), que además de estimar las proporciones de mezcla para poblaciones dihíbridas de acuerdo con cada alelo permite el cálculo de una proporción de mezcla ponderada por el número total de alelos y calcula la varianza del estimador de mezcla de acuerdo con la fórmula desarrollada por Reed (1969), Cavalli-Sforza y Bodmer (1971).

Modelo de mínimos cuadrados

La estimación de las proporciones de mezcla genética de acuerdo con el método de Robert y Hiorns implementado según el algoritmo de Elston (1971), fueron llevadas a cabo usando el programa computacional RON (Arcos-Burgos, 1997). Este programa no permite obtener la varianza de los estimadores, puesto que la matriz de información es extremadamente grande y ello dificulta su inversión por los métodos numéricos convencionales.

Modelo de los coeficientes de identidad de Chakraborty

La estimación de las proporciones de mezcla genética de acuerdo con el método de los coeficientes de identidad de Chakraborty fue llevada a cabo usando tres programas: ADMIX2, ADMIX3 y ADMIXN, en los que se sometieron a prueba mo-

delos dihíbridos, trihíbridos, tetrahíbridos y pentahíbridos (no obstante ADMIXN permite usar hasta n poblaciones como las probables fundadoras). El programa fuente de ADMIXN que se encuentra escrito en Fortran (Arcos-Burgos, 1997) es una modificación de ADMIX2 y ADMIX3.

Modelo de máxima verosimilitud

La estimación de las proporciones de mezcla genética de acuerdo con el método de máxima verosimilitud se hizo usando los programas computacionales MENDEL (módulo USERM2) (Lange y cols., 1988) y GENIOC (módulo MISTURA3) (Cabello y Krieger,1997).

Medidas de variabilidad y de diferenciación genética entre poblaciones

Se usó BIOSYS (Swofford y Selander,1989) para la determinación de algunas medidas de variabilidad genética como heterocigosidad de las poblaciones, algunas medidas de similitud y de distancia y los coeficientes F de diferenciación de Wright.

Inferencia filogenética

La inferencia de mezcla racial usando filogenias se realizó mediante el uso de varios sistemas computacionales para la construcción de cladogramas y fenogramas. Una mayor información sobre los aspectos teóricos de inferencia de mezcla racial usando topologías puede ser revisada en Lathrop (1982). Aquí se usaron métodos que usan tasas de mutación constantes como el método de máxima verosimilitud implementado en PHYLIP (módulo CONTML) (Felsestein, 1993). Este modelo está basado en la teoría de Edwards y Cavalli-Sforza (1964), Cavalli-Sforza y Edwards (1967) y asume que cada locus evoluciona independientemente por pura deriva genética. También se utilizó UPGMA que se encuentra sistematizado en los programas computacionales BIOSYS (Swofford y Selander,1989) y DISPAN (Ota, 1993). Este método es una clase de las estrategias usadas para la determinación de conglomerados espaciales llamadas conglomerativas, jerárquicas, y no sobrelapantes por Sneath y Sokal (1973). Nosotros llevamos a cabo la reconstrucción filogenética por este método de acuerdo a matrices de distancia y similitud con la finalidad de observar si existían diferencias cualitativas en las estructuración de los dendrogramas. Además, usamos el programa DISPAN que realiza una prueba de Bootstrap permitiendo un acceso estadístico a la verosimilitud de los nodos de bifurcación. Por último usamos el sistema de Fitch y Margoliash (1967) con reloj molecular de acuerdo con su implementación en PHYLIP (módulo KITSCH). En este árbol es factible estimar el tiempo de divergencia de cada una de las poblaciones sometidas a evaluación.

Teniendo en cuenta que uno de los principales argumentos en contra del uso de filogenias para obtener inferencia de mezcla genética es que métodos como el de máxima verosimilitud y UPGMA involucran el supuesto de un reloj molecular o la existencia de una tasa de mutación constante a través del tiempo, nosotros usamos algunos métodos que adolecen de este supuesto como el método de Unión de Vecinos (*Neighbor-Joining* del idioma anglosajón (NJ)), el método de Fitch y Margoliash (1967) y el método de mínima evolución propuesto por Edwards y Cavalli-Sforza (1964) implementado en el criterio de máxima parsimonia de Wagner para datos continuos de acuerdo con el algoritmo de Wagner (Farris, 1969). Estos cálculos fueron realizados mediante sus implementaciones en PHYLIP (módulos NEIGHBOR y FITCH) (Felsestein, 1993) DISPAN (Ota, 1993) y BIOSYS (Swofford y Selander, 1989). Para la construcción de los árboles se usaron medidas de similitud y en algunas ocasiones de distancia para observar efectos de una u otra medida en la topología.

Resultados y discusión

A partir del grupo denominado con-1 se tipificaron 334 individuos para el sistema Rh, 327 individuos para el sistema MNS, 322 individuos para el sistema ABO, 80 individuos para el sistema G1m y 82 individuos para los sistemas G2m, G3m y Km. A partir del grupo denominado con-2 se tipificaron solamente los sistemas de inmunoglobulinas G1m, G2m, G3m y Km en un total de 378 individuos. Los casos afectados de fiebre tifoidea y que habían sido tipificados para los sistemas eritrocitarios Rh, MNS y ABO no fueron incluidos en el análisis, teniendo en cuenta que este grupo se diferencia genéticamente de la población general (Herrera y cols., 1997). Nosotros establecimos otro grupo denominado con-1+con-2 conformado por 458 individuos (80+378) que fueron fenotipificados para los haplotipos de inmunoglobulinas en su totalidad.

El análisis de ajuste de nuestras distribuciones fenotípicas a las proporciones de HW muestra que los sistemas Rh y MNS se encuentran sometidos muy probablemente a la acción de fuerzas evolutivas, puesto que su distribución fenotípica es estadísticamente diferente de lo que se espera de acuerdo con el E-HW, $p<0,0007$ y $p<0,0341$, respectivamente. En el caso del Rh la mayor contribución al valor del χ^2 es dependiente del fenotipo DCCEE, cuya frecuencia esperada es menor del 5%. En los sistemas G1m-G2m-G3m y Km, solamente el sistema Km presentó una distribución estadísticamente diferente de lo esperado de acuerdo con el teorema de H-W. Dos llamadas de atención son de fundamental importancia en este punto del análisis: i) usar o no aquellos sistemas que se encuentran sometidos a fuerzas evolutivas y que no se distribuyen fenotípicamente de acuerdo con el teorema de H-W en los análisis de mezcla racial. De acuerdo con los supuestos implementados en los métodos de análisis de mezcla racial, es importante hacer notar que todos ellos suponen distribuciones fenotípicas ajustadas al teorema de H-W. Nosotros decidimos realizar los análisis individuales con marcadores distri-

buidos de acuerdo con H-W y con marcadores distribuidos diferente al teorema de H-W; ii) el segundo aspecto tiene que ver con el sesgo de estimación de los porcentajes de mezcla racial cuando se usan marcadores haplotípicos. Chakraborty y Smouse (1988) demostraron que la recombinación meiótica dentro de marcadores haplotípicos conduce a sesgos de estimación y es necesario recordar que el sistema de los alotipos de inmunoglobulinas G1m, G2m, G3m se constituye como un haplotipo dentro del cromosoma 14q32 en una región que presenta un desequilibrio de ligamiento extremadamente fuerte (De Lange, 1989; Grubb, 1995). De acuerdo con Chakraborty y Smouse la estimación de mezcla racial con marcadores haplotípicos no tiene estimaciones sesgadas cuando el desequilibrio de ligamiento es tan fuerte que la tasa de recombinación (r) es menor que 0,0001 (marcadores con distancias aproximadas de 0,01 centimorgan). No obstante, de Lange (1989) ha descrito que no se ha podido demostrar eventos recombinacionales en la región G1m, G2m, G3m. Así, considerando que la asíntota de (r) es igual a 0, se asumió que dicho sistema cumplía con los parámetros exigidos en las simulaciones de Chakraborty y Smouse (1988). Sin embargo, nosotros llevamos a cabo algunas simulaciones con los marcadores G1m,G2m, G3m, considerados como marcadores independientes.

Tabla 1. Tabla de comparación de las frecuencias haplotípicas y alélicas de Gm y Km, respectivamente, en poblaciones negroide, amerindia, caucasoide y chilena

			Gm				
	Haplotipo		Negroides	Amerind.	Caucas.	Chile	
G1m	G2m	G3m	(Nigeria)	(Trio)	(Holanda)		S.E.
3	23	5,13	-	-	0,450	0,252	0,015
3	(-)	5,13	-	-	0,249	0,139	0,012
3	(-)	21	-	-	-	0,012	0,004
1,17	23	21	-	-	-	0,020	0,006
1,17	(-)	21	0,007	0,627	0,187	0,449	0,017
1,2,17	23	21	-	-	-	0,005	0,004
1,2,17	(-)	21	-	0,338	0,098	0,068	0,009
1,2,17	(-)	13	-	-	-	0,003	0,001
1,17	23	5,13	-	-	-	-	-
1,17	(-)	5,13	0,678	-	0,004	0,045	0,006
1,17	(-)	5,6	0,264	-	-	0,003	0,001
1,17	(-)	13	0,051	0,035	-	-	-
1,3	(-)	5,13	-	-	-	-	

				Km	
Alelo	Negroide (Bantu)	Amerindia (Aymara)	Caucasoide (Holanda)	Chilena	S.E.
1	0,358	0,268	0,094	0,240	0,014
3	0,642	0,732	0,906	0,760	0,014

Frecuencias para negroides, amerindios, caucasoides, tomadas a partir del artículo de de Lange (1989).

En la Tabla 1 se presenta la matriz general de comparación entre las frecuencias haplotípicas y alélicas de Gm y Km, respectivamente, en los diferentes grupos raciales que fueron sometidos a los análisis subsecuentes como grupos parentales (negroides, amerindios, caucasoides) y los datos chilenos (Con1+Con2)). Como una primera aproximación descriptiva podemos decir que la muestra chilena presenta frecuencias intermedias entre las poblaciones caucasoides y amerindias para los haplotipos 1,17,(-),21; 3,23,5,13; y 3,(-),5,13. El primero de estos haplotipos es claramente discriminante de poblaciones amerindias y los dos últimos son indicativos de aporte caucasoide. Debe observarse además que los alelos más frecuentes en población Negroide 1,17,(-),5,13 y 1,17,(-),5,6 se encuentran en proporciones muy bajas en la muestra de la población chilena. Contrario a lo encontrado para los haplotipos de Gm, la distribución alélica del sistema Km muestra una mayor compatibilidad con la distribución que se presenta en la población Amerindia y en la población negroide y se diferencia en una mayor proporción de la distribución de frecuencias encontrada en la población caucasoide. En la Tabla 2 se presenta la matriz general de comparación entre las frecuencias haplotípicas y alélicas de Rh, MNS, ABO, Gm y Km en negroides, amerindios, mongoloides, caucasoides, australoides, chilenos, españoles, y vascos. Esta matriz general de frecuencias fue obtenida de acuerdo con las frecuencias genéticas descritas por Roychoudhury y Nei (1988). Puede aquí observarse que la población chilena presenta frecuencias intermedias entre la población Caucasoide y Amerindia de los alelos CDe y cDE. Además, el alelo cDe representativo de poblaciones Negroides se encuentra en una muy baja proporción en la muestra chilena estudiada. Es importante destacar que el alelo cde, muy frecuente en poblaciones de origen Caucasoide y sobre todo de ancestría vasca, se encuentra en una proporción intermedia entre las poblaciones Amerindia y Caucasoide, pero su frecuencia es muy similar a la que se encuentra en la población Negroide.

Estimación de proporciones de mezcla genética por el método de Bernstein

La Tabla 3 presenta la estimación de mezcla racial ponderada y sus desviaciones típicas ponderadas en la población chilena por el método de Bernstein usando diversos modelos de mezcla dihíbrida. Esta matriz debe ser leída en forma horizontal. Las dos diagonales, superior e inferior, son complementarias. Para efectos de la descripción sólo tomaremos en cuenta la diagonal superior. Por ejemplo, en el modelo de mezcla Amerindio-Caucasoide podemos ver que los cálculos de mezcla Amerindia para la población chilena son extremadamente heterogéneos, con variaciones entre 0,494 cuando se usa el Rh, 0,25 usando el sistema ABO y oscilando incluso a 0,839 cuando usamos Km. La gran mayoría de estas estimaciones resultan diferentes significativamente. Al usar todos los loci se obtiene un estimado ponderado de 0,402. El modelo Amerindio-Negroide genera unos resultados de mezcla racial Amerindia muy diferentes a los calculados de acuerdo al

Tabla 2. Comparación de las frecuencias haplotípicas y alélicas de los sistemas Rh, MNS, ABO, Gm y Km en negroides, amerindios, mongoloides, caucasoides, australoides, chilenos, españoles, vascos

		Negroide	Amerindio	Mongoloide	Caucasoide	Australoide	Chile	Español	Vasco
CDE	(N)	644	168	2455	8297	334	1698	2500	626
CDe		0,001	0,000	0,003	0,001	0,000	0,050	0,002	0,014
cDE		0,020	0,756	0,645	0,412	0,511	0,650	0,422	0,403
cDe		0,042	0,235	0,262	0,170	0,172	0,210	0,127	0,043
CdE		0,739	0,012	0,017	0,019	0,061	0,080	0,043	0,073
Cde		0,001	0,000	0,000	0,001	0,021	0,000	0,001	0,000
cdE		0,006	0,000	0,029	0,003	0,043	0,000	0,007	0,004
cde		0,161	0,000	0,033	0,389	0,161	0,000	0,382	0,436
	(N)	205	168	230	1000	327	1698	1547	75
MS		0,093	0,149	0,063	0,237	0,203	0,260	0,243	0,320
Ms			0,488	0,545	0,467	0,305	0,413	0,000	0,284
NS		0,044	0,021	0,026	0,070	0,059	0,740	0,081	0,107
Ns		0,376	0,283	0,443	0,388	0,323	0,000	0,392	0,253
	(N)	858	2516	9999	3459	322	1698	9999	146
A		0,177	0,000	0,271	0,273	0,194	0,250	0,286	0,226
B		0,114	0,000	0,170	0,077	0,066	0,000	0,066	0,031
O		0,709	1,00	0,559	0,650	0,738	0,750	0,648	0,743
	(N)	101	528	181	94	458	96	****	****
3, 5, 13		0,000	0,017	0,000	0,686	0,390	0,000	****	****
1, 17, 21		0,020	0,902	0,213	0,237	0,469	0,636	****	****
1, 2, 17, 21		0,000	0,047	0,066	0,077	0,074	0,265	****	****
1, 3, 5, 13		0,000	0,000	0,640	0,000	0,000	0,000	****	****
1,17,13		0,014	0,000	0,057	0,000	0,000	0,000	****	****
1,17,5,13		0,592	0,033	0,024	0,000	0,045	0,099	****	****
1,17,5,6		0,272	0,000	0,000	0,000	0,003	0,000	****	****
otros		0,102	0,000	0,000	0,000	0,015	0,000	****	****
	(N)	131	528	159	798	460	104	****	****
1	0,358	0,268	0,168	0,094	0,240	0,208	****	****	
3	0,642	0,732	0,832	0,906	0,760	0,792	****	****	

Frecuencias de negroides, amerindios, mongoloides, caucasoides, australoides, españoles, chilenos y vascos tomadas desde Roychoudhury y Nei (1988). N = Número de individuos.

Tabla 3. Estimación de mezcla racial ponderada y sus desviaciones típicas ponderadas en la población chilena de estrato socioeconómico medio bajo y bajo residente en Santiago-Norte por el método de Bernstein. Programa BEER

	Amerindia		Caucasoide		Negroide	
Amerindia			Rh	0,494 (0,031)	Rh	0,883 (0,014)
			MNS	0,430 (0,076)	MNS	0,609 (0,245)
			ABO	0,250 (0,037)	ABO	0,143 (0,154)
			GM	0,405 (0,026)	GM	0,945 (0,005)
			KM	0,839 (0,073)	KM	1,311 (0,192)
			TOTAL	0,402 (0,017)	TOTAL	0,925 (0,005)
Caucasoide	Rh	0,506 (0,031)			Rh	0,959 (0,014)
	MNS	0,570 (0,076)			MNS	0,601 (0,088)
	ABO	0,750 (0,037)			ABO	0,362 (0,014)
	GM	0,595 (0,026)			GM	0,962 (0,005)
	KM	0,161 (0,073)			KM	0,447 (0,058)
	TOTAL	0,598 (0,017)			TOTAL	0,960 (0,005)
Negroide	Rh	0,117 (0,014)	Rh	0,041(0,014)		
	MNS	0,391 (0,245)	MNS	0,399(0,088)		
	ABO	0,857 (0,154)	ABO	0,638(0,014)		
	GM	0,055 (0,005)	GM	0,038(0,005)		
	KM	-0,311 (0,192)	KM	0,553(0,058)		
	TOTAL	0,075 (0,005)	TOTAL	0,040(0,005)		

anterior modelo y las estimaciones de mezcla racial intramodelo son muy heterogéneos dependiendo del locus usado. La estimación de mezcla Caucasoide en el modelo de mezcla Caucasoide-Negroide muestra variaciones que oscilan desde 0,959 cuando se usa el Rh a 0,362 cuando se usa el sistema ABO.

Un aspecto importante es el relacionado con la oscilación de la estimación, dependiente tanto del locus que se usa como del modelo dihíbrido, que en muchas ocasiones sale del intervalo [0,1]. Este aspecto, aunque aparenta ser un problema, puede ser de una importancia dramática cuando se determina empíricamente cuáles son las poblaciones que han de ser consideradas como las parentales o fundadoras.

En términos generales, si dos poblaciones han sido sometidas a mezcla, las frecuencias genéticas en la población híbrida deben ocupar un lugar intermedio entre las dos poblaciones siempre y cuando no existan fuerzas evolutivas significativas. Así, se pueden tener los siguientes modelos originados a partir de las permutaciones posibles si consideramos un diagrama lineal que represente la unidad del porcentaje de mezcla y cada una de las frecuencias de las poblacio-

nes, tanto las poblaciones parentales (p1, p2) como la población híbrida (ph); todas situadas en dicha línea.

0	p1	p2	ph	1
0	p2	p1	ph	1
0	ph	p1	p2	1
0	ph	p2	p1	1
0	p2	ph	p1	1
0	p1	ph	p2	1

De acuerdo con la ecuación de Bernstein:

$$m1 = \frac{ph - p2}{p1 - p2}$$

En el primer caso, cuando : $p1<p2<ph$, $m1<0$
En el segundo caso, cuando : $p2<p1<ph$, $m1>1$
En el tercer caso, cuando : $ph<p1<p2$, $m1>1$
En el cuarto caso, cuando : $ph<p2<p1$, $m1<0$
En el quinto caso, cuando : $p2<ph<p1$, $0 \leq m1 \geq 1$
En el sexto caso, cuando : $p1<ph<p2$, $0 \leq m1 \geq 1$

De este modo, puede observarse que sólo un tercio de las probables combinatorias pueden dar estimadores de mezcla genética situados dentro del intervalo [0,1] y corresponden al quinto y sexto de los casos. A partir de esta observación se puede determinar si existen desviaciones significativas de las proporciones esperadas de los estimadores de mezcla genética obtenidos a partir del uso de un gran número de alelos. Así, debe suponerse que si la población híbrida no está relacionada con las dos parentales, los porcentajes de mezcla genética estimados para todos los alelos deben presentar una distribución similar a 1/3 de $m>1$, 1/3<0 y 1/3 de $0 \leq m \geq 1$. Cuando por el contrario nuestra población problema sea el fruto de las poblaciones que se someten a contraste, los estimadores de mezcla genética deben alejarse de la distribución anteriormente descrita y predominar los casos quinto y sexto de las permutaciones antes informadas. Debe hacerse la salvedad que muchos de los alelos no pueden ser sometidos a contraste, esto sucede cuando el denominador de la ecuación de Bernstein se hace igual a 0, o cuando la frecuencia de la población parental 2 es igual a la frecuencia de la población híbrida.

En nuestro caso, las distribuciones de los tres diferentes modelos basados en combinaciones dihíbridas de las poblaciones parentales, cuando se estimaron los porcentajes de mezcla genética usando todos los alelos, resultaron en las siguientes proporciones:

	Intervalo		
Modelo	(-∞,0)	[0,1]	(1,+ ∞)
Caucasoide + Amerindio	15%	80%	5%
Caucasoide + Negroide	18%	54%	28%
Negroide + Amerindio	14%	63%	22%

El número de alelos que pudieron ser usados en los diferentes modelos fue de 21. Determinadas así las proporciones del número de estimadores que se encuentran en cada uno de los intervalos esperados, es factible realizar una prueba de $\chi 2$ de frecuencias esperadas versus frecuencias observadas para observar si existen diferencias significativas de las proporciones esperadas de 1/3, 1/3, 1/3. El valor del $\chi 2$ para el modelo Caucasoide-Amerindio fue de 21,71, d.f.=2 $p<0,0001$, para el modelo Negroide-Amerindio se obtuvo un $\chi 2$ de 3,71, d.f.=2 $p<0,15$ y para el modelo Negroide-Caucasoide se obtuvo un valor de 8,00, d.f.=2 $p<0,018$.

Es claro que el modelo que más se desvía de las proporciones esperadas cuando dos poblaciones no están relacionadas es el modelo Caucasoide Amerindio, lo que significa entonces que este es el modelo más verosímil de como pudo haber sucedido la miscegenación de los chilenos. El modelo Caucasoide-Negroide, no obstante ser significativamente diferente de las proporciones esperadas, lo es en menor grado y podría estar indicando que el porcentaje de mezcla Caucasoide es mayor que el de mezcla Amerindia.

Estimación de las proporciones de mezcla genética por mínimos cuadrados

La Tabla 4 presenta la estimación de mezcla racial en la población chilena por el método de los mínimos cuadrados de Roberts y Hiorns. Este cálculo no presenta las desviaciones típicas de los estimadores anteriores, lo que se constituye en una de las principales limitantes. En una primera instancia se utilizó un modelo trihíbrido: Amerindio-Caucasoide-Negroide. Los resultados son muy variables dependiendo del locus estudiado. Al final, cuando se usan todos los loci, podemos ver que los estimadores son: 0,383 (Amerindia), 0,533 (Caucasoide) y 0,084 (Negroide). Cuando se usaron modelos tetrahíbiridos (Amerindios-Negroides-Vascos-Españoles) y pentahíbridos (amerindios-negroides-australoides-vascos-españoles) no hubo cambios en los estimadores de mezcla racial Amerindia y Caucasoide (española). La estimación de mezcla racial Negroide se mantuvo, también, muy estable con una variación de 0,076 a 0,084. En este momento, se introdujo a la población Australoide que puede ser considerado como un grupo control. A pesar de ello, los estimadores permanecieron muy estables y el valor de mezcla racial estimado para la población australiana tuvo una tendencia con asíntota en 0.

Tabla 4. Estimación de mezcla racial en la población chilena de estrato socioeconómico medio bajo y bajo residente en Santiago-Norte por el método de los mínimos cuadrados de Roberts y Hiorns. Implementación de acuerdo con el algoritmo de Elston (1971) (Programa RON)

	Rh	MNS	ABO	GM	KM	TOTAL
Modelo 1						
Amerindia	0,468	0,566	0,222	0,375	1,484	0,383
Caucasoide	0,435	0,575	0,594	0,567	-0,816	0,533
Negroide	0,097	-0,141	0,184	0,184	0,668	0,084
Modelo 2	Rh-MNS-ABO					
Amerindia	0,390					
Vasca	-0,132					
Española	0,666					
Negroide	0,076					
Modelo 3	Rh-MNS-ABO					
Amerindia	0,379					
Vasca	-0,160					
Española	0,667					
Negroide	0,081					
Australoide	0,033					
Modelo 4	Rh-MNS-ABO-GM-KM					
Amerindia	0,363					
Caucasoide	0,524					
Negroide	0,081					
Australoide	0,032					

Estimación de mezcla genética por los coeficientes de identidad

La Tabla 5 presenta la estimación de mezcla racial usando modelos trihíbridos en la población chilena mediante el método de los coeficientes de identidad de Chakraborty (programas computacionales ADMIX3 y ADMIXN). Uno de los aspectos más interesantes consiste en la dependencia del orden de entrada del método de estimación de los coeficientes de identidad usando mínimos cuadrados ponderados. Puede observarse que la estimación de mezcla Negroide, por ejemplo, varía entre 0,26 a 0,05, con valores significativamente diferentes dependiendo del lugar que se ocupe dentro de la matriz en la simulación. Es importante anotar que la estimación de las desviaciones típicas es también dependiente de dicho orden de entrada. Lo mismo sucedió cuando se usaron los modelos tetrahíbridos. La variación en la magnitud de la estimación de acuerdo con el orden de entrada de las poblaciones al análisis es uno de los hallazgos más importantes para describir en esta Tabla. Por ejemplo: podemos observar que la

estimación de la mezcla racial Caucasoide oscila entre -0,145, 0,648, 0,750, 1,528 en los diferentes modelos. Debe observarse, además, que cuando se introduce como última población parental a las poblaciones con una menor probabilidad de ancestría (Negroides y Australoides), artificio que introduce varianzas de mayor magnitud dentro del cálculo de la matriz de varianza-covarianza (ver artificio dentro del algoritmo de Roberts y Hiorns), los resultados son extraordinariamente absurdos e irreales, con valores que se alejan significativamente del intervalo [0,1]. Este problema no se observó cuando se usaron las estimaciones no ponderadas. Puede concluirse entonces que el algoritmo de Robert y Hiorns introduce dentro de la matriz de varianza-covarianza una dependencia del orden de entrada de los datos que hace a las estimaciones peligrosamente erróneas y significativamente diferentes.

Tabla 5. Estimación de mezcla racial usando modelos trihíbridos en la población chilena de estrato socioeconómico medio bajo y bajo residente en Santiago-Norte por el método de los coeficientes de identidad de Chakraborty (Programas ADMIX3, ADMIXN)

Modelo 1	(ponderado)		S.S.Total	S.S.Reg	S.S.Res	R2
Amerindio	0,2633	(0,0499)				
Caucasoide	0,4766	(0,0811)	0,7429	0,6839	0,0589	0,9206
Negroide	0,2601	(0,1264)				
Modelo 2	(ponderado)					
Amerindio	0,3351	(0,0863)				
Negroide	0,0536	(0,0111)	1,2725	1,1355	0,1370	0,8923
Caucasoide	0,6113	(0,0933)				
Modelo 3	(ponderado)					
Negroide	0,0877	(0,0278)				
Caucasoide	0,6051	(0,0897)	1,3229	1,2632	0,0597	0,9548
Amerindio	0,3072	(0,0857)				
Modelo 4	(no ponderado)					
Negroide	0,1021	(0,0518)				
Caucasoide	0,5746	(0,0817)	0,0777	0,0770	0,0006	0,9914
Amerindio	0,3233	(0,0588)				
Modelo 1	(no ponderado)		S.S.Total	S.S.Reg	S.S.Res	R2
Negroide	0,0684	(0,0281)				
Caucasoide	0,5717	(0,0450)	0,053803	0,053626	0,000177	0,99671
Amerindio	0,2989	(0,0350)				
Australoide	0,0610	(0,0426)				

Nota: Todas las variaciones ordinales de las poblaciones parentales produjeron iguales resultados.

Estimación de mezcla genética por máxima verosimilitud

En la Tabla 6 se presenta la estimación de mezcla racial usando modelos trihíbridos en la población chilena por el método de máxima verosimilitud de Krieger y cols. (1965) (Programa MIXTURA). Nuevamente debe destacarse la amplia variación interloci de los estimadores. En el caso de Km fue imposible obtener maximización de los parámetros. Un aspecto que es muy importante mencionar tiene que ver con los altos valores observados en las desviaciones típicas que desvirtúan los valores observados en la estimación de los porcentajes de mezcla racial. Por ejemplo: obsérvese las estimaciones obtenidas cuando se usa el sistema MNS, G1m y el haplotipo G1m-G2m. Sin embargo, la estimación sobre todos los loci presenta una estimación de proporción de raza Negroide que es significativamente diferente ($p<0,05$) de la estimada por Dutra y cols. (1994).

Tabla 6. Estimación de mezcla racial usando modelos trihíbridos en la población chilena de estrato socioeconómico medio bajo y bajo residente en Santiago-Norte por el método de máxima verosimilitud de Krieger (Programa MIXTURA)

	Rh	MNS	ABO	G1m	G3m	KM	G1m-G2m	Total
Amerindia	0,470	0,086	0,259	0,444	0,000	***	0,327	0,402
	(0,041)	(0,500)	(0,054)	(0,213)	(0,038)	x	(0,305)	(0,103)
Caucasoide	0,497	0,650	0,532	0,555	0,999	***	0,671	0,593
	(0,049)	(0,237)	(0,085)	(0,025)	(0,122)	x	(0,327)	(0,110)
Negroide	0,032	0,262	0,208	0,0001	0,0001	***	0,0001	0,003
	(0,017)	(0,728)	(0,092)	(0,203)	(0,086)	x	(0,379)	(0,069)

Las simulaciones realizadas con USERM2 del programa MENDEL resultaron en estimadores extraordinariamente diferentes.

Medidas de variabilidad genética

Se estimaron la media muestral por locus, la media de alelos por locus, el porcentaje de loci polimórficos y la heterocigosidad media de acuerdo con el estimador no sesgado de Nei (1978). Como es de esperarse, las poblaciones Australoide y Amerindia, que son poblaciones sometidas a fuertes efectos fundadores y a deriva genética, presentan los estimadores de menor magnitud en la media de alelos por locus y de heterocigosidad media. Por el contrario, la población chilena presentó los mayores valores para las anteriores medidas de variabilidad, resultado que es esperado en poblaciones que han sufrido procesos de hibridización reciente.

Matriz de similitud genética

La matriz de identidad genética no sesgada de Nei (1978) mostró que la mayor similitud de la población chilena está dada con la población Caucasoide y luego con la población Amerindia. Además, la menor identidad genética de la población chilena está dada con la población de origen Negroide.

Medidas de divergencia genética. Simulaciones basadas en la permutación de la población chilena sobre diferentes demes

Se estimaron los estadísticos F_{DT} de Wright sin establecer jerarquización. Estos estadísticos permiten analizar la diferenciación de las poblaciones; como habíamos definido en el primer párrafo de la introducción, el proceso inverso al flujo genético. La fórmula básica que se usa es:

$$1-F_{IT}=(1-F_{IS})(1-F_{ST}),$$

donde F_{IT} y F_{IS} son los índices de fijación de los individuos, relativos a la población total, y las subpoblaciones, respectivamente. (F_{IT} y F_{IS} pueden ser también interpretados como correlaciones entre gametos que se unen). F_{ST} mide la cantidad de diferenciación entre las subpoblaciones relativo a la cantidad limitante bajo fijación completa (Wright, 1965, 1978; Nei, 1977). En nuestro caso, como no se cuenta con frecuencias genotípicas, sino con frecuencias genéticas, nosotros establecimos primariamente una estimación de los F_{ST} sin jerarquización (F_{PT}) que mide la diferenciación entre cada una de las poblaciones (poblaciones problema) con relación a la totalidad de la población. Posteriormente se estableció una jerarquización arbitraria que en términos sencillos puede ser resumida como sigue:

		Humanos		
Caucasoides	Negroides	Mongoloides	Australoides	Amerindios

Cada uno de los grupos en que es dividida la especie humana representa un deme. En cada uno de ellos fue asignada la población chilena para llevar acabo cada una de las iteraciones con el objetivo de observar el efecto que producía en los cálculos de F_{PD} (diferenciación de cada población con respecto al deme a que pertenece en cada iteración) F_{PT} (diferenciación de cada población con respecto a la población humana total sin subdivisiones y que siempre debe ser igual a la calculada. Esto es 0,204) y por último F_{DT} (diferenciación de cada deme con respecto a la población humana total). Los valores de F_{PD} se incrementan dramáticamente, produciendo incluso valores negativos cuando la población chilena se introduce arbitrariamente en el deme de las poblaciones Negroide y Australoide. Esto significa que existe una gran diferenciación entre la población chilena y las poblaciones que hacen parte de cada uno de esos demes y que por lo tanto, a manera de inferencia, se puede deducir que el flujo genético involucrado en la conformación de la población chilena proveniente desde esos demes es mínimo o nulo.

Árboles filogenéticos e inferencia de mezcla racial

Se usaron varios métodos de reconstrucción filogenética a partir de diversos coeficientes de distancia y de similitud obtenidos a partir de las frecuencias genéticas descritas previamente. Los resultados de la estimación por medio de

los métodos sin usar el concepto de reloj molecular muestran que la longitud aproximada de la rama, desde la población chilena a las poblaciones Negroides, es la más grande, con un intervalo de confianza que supera los valores obtenidos para las ramas desde la población chilena a las poblaciones Caucasoide y Amerindia. Debe recordarse que las longitudes de las ramas expresan el tiempo estimado en términos de la varianza genética. En la Figura 1 se obtiene una visión topológica que permite una mejor visualización de las poblaciones en el espacio multidimensional. Obsérvese que la población chilena ocupa una posición intermedia con relación a las poblaciones Amerindias y Caucasoides y su rama es la de menor longitud. Todos los anteriores resultados son compatibles con las premisas de Cavalli-Sforza. La prueba de *Bootstraping* permite determinar que existe una mayor verosimilitud de la conglomeración entre Caucasoides y chilenos (90% de los árboles examinados), lo que podría interpretarse como un porcentaje mayor de mezcla Caucasoide.

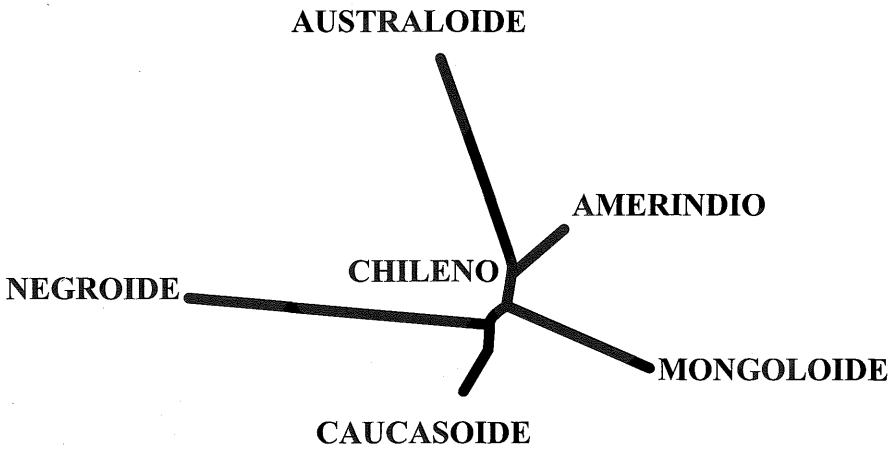


Figura 1. Árbol de distancias de las poblaciones de referencia a la población chilena.

Como conclusión podemos decir que no obstante muchos autores asumen que los resultados originados a partir de la estimación de porcentajes de miscegenación para diferentes poblaciones humanas son homogéneos; lo que empíricamente se observa es una extremada heterogeneidad. Sin embargo, todas las veces el origen de los datos es diferente y los marcadores genéticos también. Es necesario, por ello, estimar los porcentajes de mezcla racial manteniendo a la muestra poblacional y a los loci marcadores constantes para definir si estas no son la causa de la heterogeneidad y, por el contrario, es un efecto de la modelación matemática. La hipótesis nula de homogeneidad de estimación independiente del modelo y de

los diferentes loci marcadores usados en la estimación es refutada. Por lo tanto, su hipótesis alternativa de heterogeneidad de estimación intermodelo e interloci se demuestra. Los resultados obtenidos son suficientemente concluyentes en demostrar que existe una marcada heterogeneidad de estimación dependiente, tanto del modelo matemático-estadístico usado (modelo de Bernstein, modelo de los mínimos cuadrados de Roberts y Hiorns, modelo de los coeficientes de identidad de Chakraborty y modelo de Máxima Verosimilitud de Krieguer y cols., 1965.), como de los marcadores genético moleculares usados (ABO, Rh, MNS, alotipos de inmunoglobulinas).

Todos los métodos de estimación, sin excepción, están basados en el modelo de Bernstein (Chakraborty, 1985), cuyos supuestos son extraordinariamente difíciles de cumplir por las poblaciones humanas y por los procesos humanos de hibridización, de tal manera que tanto él mismo como los modelos derivados de él son muy poco adaptables a sus premisas.

El modelo de Bernstein (Chakraborty, 1985), no obstante ser el más usado, de acuerdo con la estimación implementada por Cavalli-Sforza y Bodmer (1971), presenta como límite principal el hecho de estimar porcentajes de mezcla racial fuera del intervalo [0,1]. No obstante, este problema es transformado por nosotros en una prueba de aleatorización muy eficiente y consistente para detectar el modelo más verosímil de poblaciones parentales que puedan haber originado la población multihíbrida que es sometida al análisis de mezcla.

El modelo de estimación basado en los mínimos cuadrados (Roberts y Hiorns 1965) (implementación de Elston, 1971), a pesar de ser lo suficientemente estable, e independiente del número de poblaciones parentales, tiene el inconveniente de no estimar las desviaciones típicas y, por tanto, la solución y discriminación estadística presenta dificultades de aplicación para comparar los estimadores bajo pruebas normales de significancia estadística.

El modelo ponderado de los coeficientes de identidad de Chakraborty (1975), que compila el modelo de Bernstein, el parámetro de identidad genética de Nei (1978), y la estimación de los porcentajes de mezcla racial de acuerdo con el método de los mínimos cuadrados (generaliza el número de poblaciones parentales a n), es dependiente del orden de ingreso de las poblaciones parentales en el archivo madre. Lo anterior es consecuencia del algoritmo computacional de Roberts y Hiorns (1965), que origina una inversión de la matriz de varianza-covarianza dependiente del orden de entrada de los datos. Así, los métodos de estimación basados en la ponderación de los estimadores son definitivamente errados debido a su dependencia ordinal. Este último resultado, al igual que en el modelo de Bernstein, puede ser usado en la definición del modelo más verosímil de poblaciones parentales que hayan dado origen a la población multihíbrida en cuestión. Por ejemplo: se demuestra que diferentes modelos multihíbridos son incapaces de presentar congruencia en la estimación de mezcla racial y esta incongruencia es inversamente proporcional a la probabilidad de que la última población (orden en la matriz de los datos) sea una de las poblaciones parentales.

Contrario con los anteriores resultados, los estimadores no ponderados de mezcla racial de acuerdo con el método de los coeficientes de identidad de Chakraborty, son extremadamente eficientes y consistentes y pueden ser catalogados como los estimadores más estables y susceptibles de cualquier prueba estadística encaminada a evaluar mezcla racial.

El método de máxima verosimilitud de acuerdo con su implementación por Krieger y cols. (1965) resulta en estimadores de mezcla racial con intervalos de confianza muy amplios, de modo que la comparación estadística que pueda hacerse con ellos, aunque es de una alta consistencia, presenta dificultades con la eficiencia.

Se estimaron también algunas medidas de variabilidad genética como la heterocigosidad media, que resultó en el estimador más alto para la población chilena. Un efecto compatible con mezcla racial fundadora de acuerdo con lo establecido por Hartl y Clark (1989). Las matrices de similitud genética dejan en claro que la población Negroide es la población con la menor similitud de las poblaciones que se sometieron al análisis. La estimación de los coeficientes de diferenciación de Wright (1978) fueron mayores cuando se llevó a cabo la simulación bajo el supuesto teórico de pertenencia de la población chilena al deme de las poblaciones Negroides. Esto indica que la mayor diferenciación o efecto de subdivisión ha ocurrido con las poblaciones Negroides y refuta casi definitivamente una probable mezcla fundadora de la población Negroide en la conformación de la población chilena. La reconstrucción filogenética, bajo diferentes modelos de análisis, es compatible con un efecto único de mezcla de población Caucasoide y Amerindia en la conformación de la población chilena. Es pertinente anotar que la teoría del reloj molecular es compatible y todos los análisis que usan dicha técnica analítica son de igual significancia que los que no utilizan ese método. En términos generales, es posible afirmar con una alta confiabilidad que la conformación del población chilena de estrato socioeconómico medio bajo y bajo estuvo a cargo de la miscegenación de Caucasoides en un 60% y de Amerindios en un 40%. Debe quedar bien claro que la población Negroide no obstante haber ingresado a territorio chileno no participó, o al menos su participación no es detectable, en la conformación de dicha población. Nosotros consideramos que los resultados de Dutra y cols. (1994) son el resultado de un defecto en la modelación matemática y que es necesario realizar análisis con múltiples métodos matemático-estadísticos para poder obtener una visión real de lo que pueda haber ocurrido en el origen de las poblaciones.

REFERENCIAS

ARCOS-BURGOS M., VALENZUELA C.Y. Heterogeneity versus homogeneity of the racial admixture estimators based in different models or loci in a Chilean population of low middle and low socio-economical strata. Ph.D. Thesis. School of Medicine, University of Chile, 1997.

ARCOS-BURGOS O.M., HERRERA P., PANDEY J., VALENZUELA C.Y. Allotypes of Immunoglobulin in Chilean population. Rev. Méd. Chil. 125(2):161-164, 1997.

BALAKRISHNAN V, SANGHVI LD. Distances between populations on the basis of attribute data. Biometrics 24:859-865, 1968.

BALAKRISHNAN V. Use of distance in-hybrid analysis. In: Genetic Structure of Populations. N.E. Morton, Ed. Honolulu: University of Hawaii Press, pp. 268-273, 1973.

BJARNASON O., BJARNASON V., EDWARDS J.H., FRIDRIKSSON S., MAGNUSSON S., MOURANT A.E., TILLS D. The blood groups of Icelanders. Ann. Hum. Genet. 36:425-458, 1973.

BRAVO M.L., VALENZUELA C.Y., ARCOS-BURGOS O.M. Polymorphisms and phyletic relationships of the paisa community from Antioquia (Colombia). Gene. Geography 10:11-17, 1996.

CABELLO P.H., KRIEGER H. GENIOC: sistema para análisis de dados de genética. Pub. Téc. Dep. Gen. Instituto Oswaldo Cruz. Fiocruz. Rio de Janeiro, 1997.

CAVALLI-SFORZA L.L., Edwards A.W.F. Phylogenetic analysis: models and estimation procedures. Evolution 32:550-570, 1967.

CAVALLI-SFORZA L.L., BODMER W.F. The genetics of human populations. Freeman Eds., San Francisco, USA, 1971.

CAVALLI-SFORZA L.L., MENOZZI P., PIAZZA A. The history and geography of human genes. Princeton University Press Eds., Princeton, New Jersey, USA. pp. 54-59, 1994.

CIFUENTES L.O., VALENZUELA C.Y., CRUZ-COKE R. Caracterización genética de la población hospitalaria de Santiago. Rev. Méd. Chile. 116:28-33, 1988.

CHAKRABORTY R. Estimation of race admixture -a new method. Amer. J. Phys. Anthrop. 42:507-511, 1975.

CHAKRABORTY R. Gene identity in racial hybrids and estimation of admixture rates. In: Genetic Microdifferentiation in Man and Other animals. J.V. Neel and Y.R. Ahuja, eds. Delhi: Indian Anthropological Association, Anthropology Department, Delhi University. pp. 171-180, 1985.

CHAKRABORTY R. Gene admixture in human populations: model and predictions. Yearbook of Phys. Anthrop. 29:1-43, 1986.

CHAKRABORTY R. Gene admixture: concepts and methods. In: Statistical methods in human population genetics. Edited by Kailash C. Malhotra. Indian Institute of Bio-Social Research and Development, Calcutta. India. pp 242-275, 1988.

CHAKRABORTY R., SMOUSE P.E. Recombination of haplotypes leads to biased estimated of admixture proportions in human populations. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 85:3071-3074, 1988.

DE LANGE G.G. Polymorphisms of human immunoglobulins: Gm, Am, Em, and Km allotypes. Exp. Clin. Immunogenet. 6:7-17, 1989.

DUTRA M.F., CABELLO P., LÓPEZ-CAMELO J.S. Estimativas de mezcla racial en diversas regiones latinoamericanas utilizando datos serológicos de base hospitalar. Cuaderno de resúmenes del II Congreso Latinoamericano de Genética. Puerto Vallarta. México, 1994.

EDWARDS A.W.F., CAVALLI-SFORZA L.L. Reconstruction of evolutionary trees. In: Phenetic and phylogenetic classification. V.H. Heywood, J. McNeill eds. Systematics Association. Volume N° 6. Systematics Association, London. pp 67-76, 1964.

ELSTON R.C. The estimation of admixture in racial hybrids. Ann. Hum.Genet. 35:9-17, 1971.

FARRIS J.S. A successive approximations approach to character weighting. Syst Zool 18:374-385, 1969.

FELSENSTEIN J. Numerical methods for inferring evolutionary trees. Quarterly Review of Biology 57:379-404, 1982.

FELSENSTEIN J. The statistical approach to inferring evolutionary trees and what it tells us about parsimony and compatibility. pp. 169-191 in: Cladistics: Perspectives in the Reconstruction of Evolutionary History, edited by T. Duncan and T. F. Stuessy. Columbia University. Press, New York, 1984.

FELSENSTEIN J. PHYLIP (*Phylogeny Inference Package*) version 3.5c. Distributed by the author. Department of Genetics, University of Washington, Seattle, 1993.

FITCH W.M., MARGOLIASH E. Construction of phylogenetic trees. Science, 155:279-284, 1967.

GRUBB R. Advances in human immunoglobulin allotypes. Exp Clin Immunogenet 12:191-197, 1995.

HARTL D.L., CLARK A.G. Principles in population genetics. Second Edition. Sinauer Associates Inc., Publishers. Sunderland, Mass, USA. pp 282-285, 1989.

HERRERA P., ARCOS-BURGOS M., VALENZUELA Y.C., PANDEY J.P. Gm and Km allotypes and typhoid fever. *Experimental Clinical Immunogenetics.* 13(3-4): 121-125, 1997.

JIMÉNEZ I., MORA O., LÓPEZ G., JIMÉNEZ M.E., ZULUAGA L., ISAZA R., SÁNCHEZ J.L., URIBE C.S., VALENZUELA C.Y., BLANCO R., ARCOS-BURGOS M. Idiopathic epilepsy with generalized tonicclonic seizures in Antioquia, Colombia: Is the joint Amerindian and Negroid racial admixture the cause of its high prevalence? Biol. Res. 29:297-304, 1996.

KRIEGER H., MORTON E.N., MI M.P., AZEVEDO E.S., FREIRE-MAIA A., YASUDA N.Y. Racial admixture in North-Eastern Brazil. Ann. Hum. Genet. 29:113-125, 1965.

LANGE K.L., BOENHKE M., WEEKS D.E. Programs for pedigree analysis: MENDEL, FISHER, and dGENE. Genet. Epidemiol. 5:471-472, 1988.

LATHROP G.M. Evolutionary trees and admixture: Phylogenetic inference when some populations are hybridized. Ann. Hum. Genet. 46:245-255, 1982.

LONG J.C., SMOUSE P.E. Intertribal gene flow between the Ye´cuana and Yanomama: Genetic analysis of an admixed village. Amer. J. Phys. Anthrop. 61:411-422, 1983.

NEI M. F-statistics and analysis of gene diversity in subdivided populations. Ann. Hum. Genet. 41:225-233, 1977.

NEI M. Estimation of average heterozygosity and genetic distance from a small number of individuals. Genetics 89:583-590, 1978.

OTA T. DISPAN: Genetic distance and phylogenetic analysis. Pennsylvania State University, 1993.

POLEDNAK A.P. Racial and ethnic differences in disease. First Edition. Oxford University Press. New York. Oxford, 1989.

POLLITZER W.S. Analysis of a trihybrid isolate. Hum Biol. 36:362-373, 1964.

REED T.E. Caucasian genes in American Negroes. Science,165:762-768, 1969.

ROYCHOUDHURY A.K., NEI M. Human polymorphic genes. World distribution. New York, Oxford University Press, 1988.

RIEGER R., MICHAELIS A., GREEN M.M. Glossary of Genetics and Cytogenetics: Classical and Molecular. Fourth Edition. Springer-Verlag. New York, USA. pp 518-519, 1976.

ROBERTS D.F., HIORNS R.W. Methods of analysis of the genetic composition of a hybrid population. Hum.Biol.,37:38-43, 1965.

ROTHHAMMER F. La política de los genes frente a los cambios de estructura, Rev. Méd. Chile. 101:247-251, 1973.

ROTHHAMMER F., CRUZ-COKE R. Curso básico de genética humana. Editorial Universitaria. Santiago de Chile, 1977.

SNEATH P.H.A., SOKAL R.R. Numerical taxonomy. Freeman , San Francisco, 1973.

Stephens J.C., Briscoe D., O'Brien S.J. Mapping by admixture linkage disequilibrium in human populations: limits and guidelines. Am. J. Hum. Genet. 55:809-824, 1994.

SWOFFORD D.L., SELANDER R.B. A computer program for the analysis of allelic variation in population genetics and biochemical systematics. Illinois Natural History Survey, 1989.

THOMPSON E.A. The Icelandic admixture problem. Ann. Hum. Genet. 37:69-80, 1973.

VALENZUELA C.Y., AVENDAÑO A., HARB Z. (1980): Grupos sanguíneos en escolares de un estudio longitudinal: un extraño serendipismo. Rev. Chil. Pediatr. 51:433-441, 1980.

VALENZUELA C.Y. Marco de referencia sociogenético para los estudios de salud pública en Chile. Revista Chilena de Pediatría. 55(2):123-127, 1984.

VALENZUELA C.Y. On sociogenetic clines. Ethol Sociobiol. 9:259-268, 1988.

VALENZUELA C.Y., HERRERA P. ABO, Rh, MNSs, Sex and typhoid fever. Hum.Hered. 43:301-310, 1993.

WALTER H. On the population genetics of Iceland-a review. Coll. Anthropol. 5:155-177, 1981.

WEIR B.S. Genetic data analysis. Methods for discret population genetic data. Sinauer associates, Inc. Publishers. Sunderland. Massachusetts, 1990.

WIJSMAN E.M. Techniques for estimation genetic admixture and applications to the problem of the origin of the Icelanders and the Ashkenazi Jews. Hum.Genet.67:441-448, 1984.

WEISS K.M. Genetic variation and human disease: principles and evolutionary approaches. First Edition,Cambridge University Press, 1995.

WRIGHT S. The interpretation of population structure by F-statistics with special regard to systems of mating. Evolution 19:395-420, 1965.

WRIGHT S. Evolution and the genetics of populations, vol. 4. Variability Within and Among Natural Populations. University of Chicago Press, Chicago. 1978.

Capítulo 16

Consanguinidad de la población chilena

JUAN PINTO-CISTERNAS

Aunque desde antiguo han existido referencias sobre la consanguinidad en la especie humana, recién en el siglo XIX se llega a una definición clara de la misma, pero con el advenimiento de la genética mendeliana y de poblaciones se comienza a estudiar y conocer lo esencial de este fenómeno sociobiológico, y su importancia para la comprensión de distintos aspectos referidos al hombre (Valls, 1982).

El concepto y definición de lo que es la consanguinidad: la unión entre dos personas emparentadas biológicamente, y los múltiples e interrelacionados aspectos que la influyen y que han sido abordados en el estudio de la estructura de poblaciones humanas, obliga a estructurar un análisis de la misma considerando cuatro aspectos distintos:

Generalidades

Al revisar la literatura se encuentran distintas definiciones que señalan, desde el punto de vista biológico, lo que significa la relación de parentesco entre dos personas y las consecuencias de la misma sobre su descendencia, eventual o real. Esto que puede ser definido como endogamia, se opone al concepto de unión al azar o exogamia, que es aquella que se realiza con independencia del feno y genotipo de los componentes de una pareja. Así, se puede decir que dos personas son parientes si comparten uno o más de un ascendiente común y que los descendientes de esas personas serán endógamos, esto es homocigotos para un par de genes en un mismo locus, que serían idénticos por descendencia. Ambas situaciones son referidas en la literatura como consanguinidad, aunque las consecuencias biológicas y genéticas de ellas son distintas.

En este contexto hay tres indicadores que entregan, en probabilidad: a) el grado o nivel de vecindad biológica entre dos personas; b) la mayor o menor posibilidad que un individuo sea endógamo, y c) referido sólo a poblaciones, el promedio de endogamia de una población. Sus definiciones se basan, principalmente, en estudios de S. Wrigh, S. Malecot y A. Jacquard, y son las siguientes:

- Coeficiente de parentesco, ϕAB, es la probabilidad de que un gen tomado al azar de un individuo A, sea idéntico por descendencia común con un gen del mismo locus tomado al azar de un individuo B.

- Coeficiente de consanguinidad, F, es la probabilidad que dos genes de un locus autosómico dado de un individuo, sean idénticos por descendencia.
- Coeficiente medio de consanguinidad de una población, a, es la probabilidad que en una población dos genes en un locus autosómico, poseídos por un individuo seleccionado al azar, sean idénticos por descendencia.

Lo anterior significa que el grado de consanguinidad de un individuo depende del tipo de parentesco de sus padres, y el de una población de la frecuencia y tipos de uniones consanguíneas que existan en ella. En ambos casos los coeficientes se calculan en base a las genealogías individuales que se examinen o detecten.

Para quienes deseen conocer en detalle los aspectos teóricos de estos coeficientes, sus fórmulas y maneras de calcularlos, se recomiendan los contenidos pertinentes de los textos de Cavalli-Sforza y Bodmer (1981), Jacquard (1975), Rothhammer y Cruz-Coke (1977) , Rothhammer (1977) y Zúñiga (1980), que en su conjunto dan una visión muy completa y buena de todos esos aspectos.

Los coeficientes F' α' miden la igualdad para genes autosómicos, pero es posible calcular la igualdad para genes ligados al sexo. Estos últimos coeficientes tienen valores distintos a los primeros y distintos entre sí, de acuerdo al tipo de parentesco existente y sus símbolos son F' y a'. Asimismo, existen dos tipos de consanguinidad, la simple, cuando una pareja tiene sólo uno o dos antecesores comunes, y la consanguinidad múltiple, cuando una pareja tiene más de dos antepasados comunes. Las uniones consanguíneas pueden ser definidas de distintas maneras de acuerdo al número de generaciones que hay entre una pareja y los antecesores comunes. Así hay una nomenclatura legal, basada en el derecho romano, y otra religiosa, basada en el derecho canónico, que miden los pasos o grados que separan a la pareja de los antecesores comunes, y cada tipo de unión tiene su propio valor de F autosómico. La Tabla 1 entrega, en detalle, esta información.

Para señalar, en parte, la complejidad que presentan algunos tipos de uniones consanguíneas simples, se agrega lo siguiente:

- Las uniones de tío(a)-sobrina(o) presentan cuatro subtipos que tienen los siguientes valores de consanguinidad para genes ligados al sexo (F'): tía materna con sobrino = 3/8; tía paterna con sobrino = 0/0; tío materno con sobrina = 1/8 y tío paterno con sobrina = 1/4.
- Las uniones de primos primeros presentan también cuatro subtipos que poseen diferentes valores de F': primos paralelos maternos (hijos de hermanas) = 3/16; primos cruzados matrilaterales (hija de tío materno con hijo de tía paterna) = 1/8; primos cruzados patrilaterales (hijo de tío materno con hija de tía paterna) = 0/0; y primos paralelos paternos (hijos de hermanos) = 0/0.
- Las uniones de primos primeros y medio, y primos segundos presentan 16 tipos de genealogías distintas, y las uniones de primos segundos y medio, y primos terceros 64 tipos distintos. Algunos de éstos presentan F' distintos al F autosómico, ya sea mayores que éste o iguales a cero.

- Los medios primos primeros sólo presentan un antepasado en común y un F autosómico de 1/32, y los primos primeros dobles presentan cuatro antepasados comunes y un F igual a 1/8.
- Distintas frecuencias de los subtipos de uniones son indicadores, indirectos, de patri o matrilocalidad, es decir de migración preferencial por sexo; y uniones con F' mayores que F favorecerían la aparición de enfermedades ligadas al cromosoma X.

En la literatura de habla inglesa se usa *consanguinity* y *consanguineous* para referirse a parejas que poseen a lo menos un antepasado común, e *inbreeding* para indicar el grado de endogamia de un descendiente de esos tipos de parejas.

La consanguinidad ha decrecido en el tiempo en casi todas las poblaciones humanas, con excepción de algunas que aún poseen algún tipo de aislamiento. Así mismo, el número de trabajos referidos a la consanguinidad ha descendido temporalamente. Como ejemplo de esto, se compara la cantidad de información que presentan dos textos separados en 25 años en sus fechas de publicación. El primero (Levitan y Montagu, 1971) dedica un capítulo entero, con 35 páginas, a la consanguinidad, mientras que el segundo (Jorde, Carey y White, 1995) sólo le entrega 5,5 páginas. Esto no significa que el efecto que ella tiene, como fenómeno sociobiológico, en distintos aspectos de la genética humana, clínica o poblacional, haya decrecido, desaparecido o dejado de tener importancia, ya que en esencia lo fundamental de la consanguinidad está definido en ambos textos y eso no ha cambiado en el tiempo. Tampoco ha cambiado su importancia en estudios de la estructura genética de una población, y como paso inicial para investigaciones en genética médica y poblacional (Cavalli-Sforza, 1962).

Los efectos teóricos de la consanguinidad sobre la especie humana son, básicamente, los siguientes:

- En los individuos, hijos de parejas emparentadas, aumenta la posibilidad de homocigocidad para un número mayor de genes. Si algunos de esos genes son recesivos, deletéreos, poseen una frecuencia baja en la población y están presentes en uno o más antecesores, el riesgo de morbilidad o mortalidad aumenta notablemente, y dependerá, en gran parte, de las generaciones que separen al individuo del antecesor o antecesores que porten el gen. Esto significa que la consanguinidad no tiene efectos negativos *per se*, concepto que no siempre es entendido o manejado correctamente.
- En las poblaciones tiende a disminuir la heterocigosis, produciendo un aumento o fijación de algunos homocigotos, sin que cambien las frecuencias génicas. Esto puede tener efectos negativos sobre la población si la homocigosis es de genes recesivos deletéreos, por lo que se conoce como "depresión por consanguinidad", aumentando la morbilidad general o bien modificando los indicadores de mortalidad. Esto es opuesto al efecto positivo de la heterosis, que supone que los heterocigotos tienen un valor adaptativo mayor que cualquiera de los homocigotos. Esos efectos pueden detectarse analizando distintas características o procesos biológicos del hombre.

Distintos factores pueden condicionar, influir o relacionarse, directa o inversamente, con la consanguinidad. En general se puede decir que esos factores serán todos aquellos relacionados con la posibilidad de que exista aislamiento, vecindad biológica entre dos personas, y perspectivas que dichas personas, de sexo opuesto, se encuentren y tengan descendencia. Los factores se pueden clasificar del siguiente modo: demográficos, geográficos, biológicos, socioculturales, religiosos, y socioeconómicos. Casi siempre estos factores se relacionan entre sí, de una u otra forma, y actúan concomitantemente.

Entre los demográficos están la densidad poblacional, que está relacionada con los niveles o tasas de ruralidad o urbanismo, y las tasas de migración, natalidad, mortalidad y nupcialidad. Los geográficos son aquellos relacionados con las condiciones hidro y orográficas de los lugares de asentamiento de las poblaciones, y especialmente con la altitud. Los biológicos se refieren al tamaño efectivo de la población, la proporción sexual y los tamaños de las hermandades. Los socioculturales y religiosos tienen que ver con los conceptos y creencias que existan sobre la consanguinidad, y con la reglas, escritas o no, que la permitan o la prohíban; y con las diferencias de edad de una pareja al momento del matrimonio. Los socioeconómicos se relacionan con los sistemas de posesión y explotación de bienes como medios de subsistencia, principalmente la tierra, y con el traspaso de los mismos, por los procesos de la herencia legal o no biológica.

Lo anterior permite decir que, en teoría, una población rural, de baja densidad, de tamaño pequeño, situada en una montaña al fondo de un valle, a orillas de un río, con tasas de crecimiento bajas, con nula migración, con hermandades de cinco o más hermanos y proporción sexual 1:1, con nulas interdicciones sobre la consanguinidad, y con la explotación de la tierra como medio principal de subsistencia, tendrá, con toda seguridad, niveles de consanguinidad más altos, mayor frecuencia de uniones consanguíneas y mayor número de uniones consanguíneas de parentesco cercano, que una población urbana, de alta densidad, de tamaño mediano o grande, situada de modo tal que tiene comunicaciones abiertas con su entorno, con tasas altas de inmigración, con hermandades de uno o dos hermanos y con medios de subsistencia de diferente naturaleza. Esto sería así porque la primera población está más aislada, tiene, proporcionalmente, mayor número de personas emparentadas con mayor posibilidad de unirse entre sí por sus diferencias de edad y sexo, fuera del efecto de los otros factores que ayudan también a que dicho fenómeno suceda.

En síntesis, cualquier factor que aumente el aislamiento y favorezca el encuentro de personas emparentadas entre sí, ayudará a que se establezcan tasas de consanguinidad altas. La no existencia de estos factores, o el cambio o desaparecimiento de ellos en el tiempo, es lo que causa el fenómeno conocido como "ruptura de los aislados", produciendo, en casi todas las poblaciones humanas, un descenso notorio de la consanguinidad. A esta ruptura contribuyen: el aumento del tamaño de la población, la mejoría de las vías de comunicación, las repercusiones de la transición demográfica, y la globalización generalizada de la sociedad actual, en que el aislamiento es una excepción y no una regla. Sin em-

bargo, aún subsisten algunos aislados, pero casi exclusivamente por razones socioculturales, religiosas o étnicas, más que por otras.

Finalmente, los valores promedio de consanguinidad de una población cualquiera, obviamente, serán más altos en la medida que exista un mayor número de uniones consanguíneas de parentesco cercano, y en este sentido, para ese coeficiente, los factores que favorezcan uniones entre tío-sobrina o entre primos primeros, tendrán una notoria influencia. Un ejemplo de esto sucede en las regiones del Norte de España, donde posiblemente por un factor cultural, emigración temporal de los hombres, éstos, cuando retornan a sus lugares de origen, no encuentran mujeres de su edad para casarse, sino más bien a hijas de sus hermanos o hermanas, lo que produce frecuencias muy altas de uniones tío-sobrina (Pinto-Cisternas y cols., 1979).

Los métodos para obtener información sobre consanguinidad son de dos tipos: directos e indirectos. Los directos se basan en la obtención de datos relacionados de manera inequívoca con la consanguinidad, como son el tipo y frecuencia de uniones consanguíneas o los antecedentes de descendientes de uniones consanguíneas. Los indirectos, en cambio, recurren a indicadores o variables que reflejan o dan información sobre vecindad de distintas personas, bajo el supuesto que la vecindad de dos personas, causada por diferentes factores, conlleve una vecindad biológica o de parentesco.

Los métodos directos recurren a dos tipos de fuentes: registros o archivos de distinta naturaleza, y a encuestas o interrogatorios de parejas o personas. Los registros pueden ser: matrimonios civiles o religiosos, casuísticas sanitarias, o registros especiales de consanguinidad. Las encuestas pueden ser de distinto tipo: por regiones, por individuos, por nivel socioeconómico, etc. Cualquiera que sea la fuente de los datos, éstos deben ser los valores de F individuales, una definición precisa y completa del tipo de parentesco, las genealogías correspondientes, y el número total de uniones, consanguíneas y no consanguíneas.

Cada uno de estos procedimientos tiene ventajas y desventajas. Así los mejores registros de matrimonios son los de la religión católica, debido a que hasta 1917 era indispensable solicitar una dispensa para cualquier matrimonio de grado igual o superior a primos terceros, dispensa que ahora existe sólo para uniones de primos primeros y tío(a)-sobrina(o). Estas dispensas se archivan y forman parte de los registros de matrimonios. Los registros civiles, en algunos países, exigían la declaración de parentesco a las parejas, pero en la práctica eso sólo era válido para consanguinidades de grados muy próximos y no siempre el dato se registraba, por lo que su calidad es menor que la de los registros religiosos. En algunos países, Japón es el mejor ejemplo, existen registros especiales para las uniones consanguíneas, generalmente en poder de las propias familias, por lo que esos registros son de buena calidad. Las desventajas de los registros eclesiásticos es que no todos los que solicitan dispensa se casan, sólo involucran a aquellas parejas de determinada religión, y no siempre la determinación del grado de parentesco se ajusta a la realidad, ya que depende de la acuciosidad del sacerdote que la obtiene y registra. En Italia es posiblemente donde más se han usado los

registros eclesiásticos para detectar consanguinidad; allí se han efectuado estudios para probar la bondad de la información derivada de ellos, comprobándose que en ese país esta calidad es muy alta (Moroni, 1962).

Las encuestas a individuos, para la reconstrucción de cada genealogía, son en teoría el mejor método, pero en la práctica son útiles sólo en poblaciones pequeñas, donde es posible averiguar información en personas distintas a la propia pareja, pues las relaciones de parentesco son conocidas por más personas. Aun así la reconstrucción sólo se puede remontar a tres o cuatro generaciones máximo, ya que las personas no poseen o no recuerdan información fidedigna más lejana, lo que es un factor negativo. Este método es más eficaz cuando la reconstrucción genealógica se ayuda con registros familiares. El uso conjunto de estos dos métodos se dio en Colonia Tocar, un aislado de origen alemán. Cercano a Caracas. Allí, prácticamente, se realizó la reconstrucción genealógica de la totalidad de las familias y se tuvo información desde su fundación, por migrantes alemanes, en 1843 hasta 1977 (Pineda y cols., 1985). Además, se pudo reconstruir muchas genealogías de consanguinidad múltiple, algunas con valores de F bastante mayores que aquellas simples y de parentesco cercano, lo que permitió establecer los verdaderos niveles de consanguinidad del poblado.

Las encuestas poblacionales aisladas sin otro apoyo metodológico son, en cambio, posiblemente la peor forma de obtener información, al menos que se realicen en poblaciones en donde la consanguinidad es un fenómeno cultural y por lo tanto su frecuencia y reconocimiento son altos. Otro tipo de registro, que puede dar información sobre consanguinidad, son las historias clínicas, siempre que se incluya en ellas la búsqueda de parentesco, esto debido a que las personas, en general, responden mejor a un interrogatorio sobre su salud que a otro tipo de búsqueda.

Los métodos indirectos son aquellos que usan distintos indicadores que puedan ser relacionados con vecindad biológica. Estos indicadores de vecindad son varios. El más importante es la igualdad de apellidos o isonimia en una pareja, debido a que se pudo establecer, en países anglosajones (Crow y Mange, 1965), que para cada tipo de unión consanguínea había una relación entre la probabilidad de isonimia y su respectivo valor de F. Esta relación era siempre igual a 4. Por ejemplo, para primos primeros la isonimia es igual a 1/4 y el valor de F igual a 1/16. Además con este método se puede calcular el F total (Ft) y su componente aleatorio (Fr) y no aleatorio (Fn) usando la isonimia observada y la esperada. Como en las poblaciones iberoamericanas en cada pareja se dispone de cuatro apellidos, en vez de los dos de las anglosajonas, lo que aumenta las frecuencias de isonimias, se propuso una modificación al método de Crow y Mange (Pinto-Cisternas y cols., 1985). Ambos métodos se han utilizado bastante, ya que entre otros aspectos han permitido comprobar que una proporción importante de parejas isonímicas, lo son porque son consanguíneas. Además, porque las ventajas de los apellidos para estudios de estructura de población son más que sus desventajas (Pinto-Cisternas y Castro de Guerra, 1988), otros métodos que usan apellidos, algunos relacionados con la consanguinidad, también se han usado de manera amplia. Así mismo los apellidos se pueden obtener de otros registros, distintos de

los matrimoniales, como ser registros de nacimientos, de defunciones, de compañías de seguros, de listados telefónicos, de casuísticas hospitalarias, etc., por lo que su uso se ha extendido bastante, tanto en temas como en cantidad.

Otros indicadores indirectos de consanguinidad son los siguientes: distancias maritales de las parejas; origen geográfico o lugar de nacimiento de los abuelos de un individuo; tasas de migración de una población; grado de aislamiento: geográfico, cultural, socioeconómico, religioso, y/o étnico de un grupo, dentro de una población, o de una población con respecto a una zona geográfica. Todos ellos se pueden obtener de registros o bien por interrogatorio directo, y su recolección no ofrece mayores dificultades.

Cada uno de estos métodos tiene ventajas o desventajas, pero el uso de uno u otro dependerá de los objetivos que se quiera cumplir, del tiempo y recursos disponibles, y de la calidad de las fuentes de datos. Sin embargo, los registros de matrimonios religiosos son los que dan mejor información sobre frecuencias de uniones consanguíneas. Las encuestas directas son las mejores si se desea estudiar efectos de la consanguinidad, mientras que los apellidos son excelentes medios para establecer condiciones generales de endogamia y parentesco, como paso preliminar para estudios de otra naturaleza. En todo caso, los indicadores indirectos debieran completar siempre los estudios que se hagan con métodos directos, debido a que el fenómeno de la consanguinidad es complejo en su naturaleza, relaciones y consecuencias. Un ejemplo de esto son las investigaciones venezolanas, donde la conjunción de distintos métodos, permitió relacionar endogamia y consanguinidad con frecuencias génicas y con el distinto desarrollo y evolución sociohistórica y socioeconómica de algunas poblaciones de similar origen étnico (Pinto-Cisternas y cols., 1997; Castro de Guerra y cols., 1999).

Estudios de consanguinidad: regiones y objetivos

Los estudios sobre consanguinidad han sido numerosos y heterogéneos en cuanto a lugares y objetivos abordados. Comenzaron a fines del siglo XIX, pero considerando más que nada aspectos sociodemográficos. Entre las décadas del 20 y del 30 comienzan estudios más completos que alcanzan su auge en las décadas del 60 al 80, con una declinación posterior, pero sin desaparecer de la literatura científica. Aún en la actualidad (año 1999) siguen apareciendo trabajos que enfocan distintos aspectos de la consanguinidad, pareciendo que la producción científica se ha estabilizado, lo que sería indicativo que los problemas inherentes a la consanguinidad, y la búsqueda de sus respuestas, no han desaparecido.

Los estudios se distribuyen heterogéneamente en el espacio. Hay zonas o países donde éstos han sido más numerosos, debido a la mayor facilidad para obtener información sobre uniones consanguíneas, sea por la calidad, accesibilidad y cantidad de los archivos donde están registradas, o por la existencia de factores, preferentemente socioculturales, que provocan frecuencias altas de este tipo de uniones. La primera causa sería especialmente válida para Italia y Francia, y en general para países de religión católica; mientras que la segunda lo

sería para Japón, India y países del Medio Oriente. A estas razones se suma la presencia, en algunos países, de investigadores preocupados de la genética de poblaciones en todos sus aspectos, llevándolos a enfrentar el tema de la consanguinidad y traspasar esa preocupación a sus colaboradores o discípulos. Así tenemos a Cavalli-Sforza, Moroni y Barrai en Italia, Sutter y Goux en Francia, Schull, Neel e Imaizumi en Japón, Rao y Shangvi en India, Lasker, Mange y Crow en EE.UU., Freire-Maia y Salzano en Brasil, Valls y Calderón en España, Castro de Guerra en Venezuela, Lazo en Chile, y Pinto-Cisternas en Chile y Venezuela.

En apoyo a lo anterior, al revisar la Tabla 1 del trabajo de Lebel sobre consanguinidad en Wisconsin, EE.UU. (Lebel, 1983), se tiene un listado de 59 zonas geográficas donde, a esa fecha, existían datos sobre frecuencias de uniones consanguíneas. Al ordenarlos por el número de citas de cada caso se obtiene el siguiente orden decreciente para los países que ocupan los diez primeros lugares: 1° India, 2° EE.UU., 3os Brasil, Japón y Suecia, 6° Inglaterra, 7° Italia, 8° Suiza, y 9os Chile y Francia. Por mucho que esa información, al considerar sólo las frecuencias de la consanguinidad, puede subvalorar lo hecho en otros aspectos, no hay duda que es indicativa de los lugares en donde la consanguinidad se ha estudiado con mayor ahínco.

Los aspectos abordados en los estudios de consanguinidad también son heterogéneos, y pueden ser agrupados en las siguientes categorías:

- Aspectos teóricos y metodológicos en la obtención y análisis de la consanguinidad;
- Descripción y causas de su frecuencia en distintas poblaciones y de los cambios temporales que han experimentado;
- Factores concomitantes o causales de la consanguinidad;
- Métodos indirectos de medir endogamia y consanguinidad; y
- Efectos deletéreos que ella puede producir en individuos o poblaciones.

Todos estos aspectos se relacionan con el área compleja de la genética de poblaciones, tanto es así que expertos como Cavalli-Sforza, Crow, Dalhberg, Haldane, Kimura, Li, Morton, Schull, y Wrigth, entre otros, han contribuido a la teoría de la consanguinidad, inmersa en esa área, y muchos de los trabajos sobre consanguinidad combinan dos o más de los aspectos señalados.

A continuación se comentan algunos aspectos que se han estudiado en diferentes regiones. Se excluirán los referidos a efectos deletéreos y a datos chilenos que se verán en los puntos 3 y 4, respectivamente. Se comenta un número restringido de trabajos, pero indicativos de la heterogeneidad existente, ya que la cantidad de información disponible llega a varios centenares de trabajos.

En cuanto a aspectos teóricos y metodológicos sobre obtención y análisis de la consanguinidad, se pueden señalar los siguientes estudios: forma de cálculo de los coeficientes de consanguinidad (Kudo, 1962, 1963), predicción de uniones consanguíneas (Barrai y cols., 1969), aspectos generales sobre uniones maritales (Schull, 1972; Vandenberg, 1972; Eckland, 1968; Conterio y Moroni, 1974), la

relación de los matrimonios consanguíneos y la carga genética (*genetic load*) de una población (Morton y cols., 1956; Roberts, 1969; Chakraborty y Chakravarti, 1977), métodos para reconstrucción de genealogías en poblaciones (Lucchetti y cols., 1979; Boetsch y Sevin, 1988), metodologías generales (Moroni, 1962; Cavalli-Sforza, 1962), uso de registros civiles (Castilla y cols., 1991), y uso de aislados consanguíneos para identificar genes recesivos (Sheffield y cols., 1998). Lo anterior muestra la gama de aspectos teóricos, metodológicos, y aplicados que han sido abordados. A mayor abundamiento, dos textos (Harrison y Boyce, 1972; Girard, 1974) entregan información relacionada, directa o indirectamente, con la consanguinidad, evidenciando la vasta complejidad que implica la relación entre lo biológico y lo social, y señalando, en especial, las causas que determinan o condicionan la conformación de una pareja.

Los trabajos sobre frecuencias de uniones consanguíneas, sus distintos tipos y subtipos, los cambios temporales que los mismos han tenido, y las causas de éstos, son, en términos generales, los más abundantes en la literatura. Los ejemplos que se dan tratan de cubrir distintas poblaciones y diferentes aspectos. De inicio hay que decir que, salvo en aislados, las frecuencias de las uniones consanguíneas decrecen drásticamente en el tiempo, y que las causas relacionadas a ellas son similares, independientemente de la zona geográfica que se estudie, con las excepciones propias de un fenómeno tan complejo. Así mismo, los estudios consideran tanto el análisis del total de matrimonios consanguíneos de un país o de una zona geográfica más restringida (estado, provincia o región) como el de poblaciones pequeñas y aisladas. En cuanto al o los períodos considerados, van desde centurias a sólo un año. También hay trabajos que compilan datos de distintos países y son buenos resúmenes generales. Un buen ejemplo de esto son los trabajos, pioneros en Latinoamérica, de Freire Maia (Freire-Maia, 1957, 1968) y el de Lebel (Lebel, 1983), que entrega datos de 21 países distintos. A continuación se comentan algunos aspectos precisos:

Para estudios que comprenden países completos, se tiene lo siguiente:

- En Francia de 1926 a1958(Sutter y Goux, 1964), los valores α descienden de 0,00085 en 1926-30, a 0,00025 en 1956-58. El valor más alto, 0,00274, está en Córcega en el primer período y el más bajo, 0,00004, en Yonne, en el último.
- En España (Pinto-Cisternas, y cols., 1979) para el período 1911-43, las fluctuaciones son las siguientes: un α de 0,00171 para 1911-17, uno de 0,00211 para 1920-24, y uno de 0,00141 para 1940-43. Para todo el período la provincia con el valor más alto es Alava 0,00479, y la con el más bajo Valladolid, 0,00074.
- En Brasil (Da Fonseca y Freire-Maia, 1970), con datos totales por año (1956, 57, 58, 66 y mayormente 1967) por estados y diócesis, los valores de α fluctúan entre 0,00015 y 0,00884.
- En Finlandia (Jorde y Pitkanen, 1991), sólo con datos de primos primeros para 1810-72 y 1878-1920, los α son 0,00020 y 0,00011, respectivamente.

Para estudios que consideran sólo regiones, se tiene:

- En Italia (Moroni, 1967), para la diócesis de Reggio Emilia, desde 1640 a 1966, divididos por decenios, el valor de α inicial es 0,00021, sube hasta 0,01400, en 1910-17, y baja a 0,00035 para el último período, 1960-65.
- En España en la diócesis de Ciudad Rodrigo (Valls, 1966), para 1940-66, el α para zonas rurales fue 0,00266 y para zonas urbanas 0,00080; y en la zona de Jara, Toledo (Calderón, 1983) para 1900-79, el valor de α para toda la región fue de 0,00176, estando el más bajo en el poblado de Alcaudete de la Jara, 0,00008 y el más alto en Robledo del Mazo, 0,00599.
- En Turquía para tres ciudades (Basaran y cols., 1988), para 1970-87 se obtuvo un valor de α total de 0,00645, y para cada ciudad, 0,00638 para Ankara, 0,01100 para Diyarbakor y 0,00457 para Eskisehir.
- En Japón (Imaizumi, 1986a) para diversas áreas del país, para 1983, el valor total de α fue igual a 0,00134.
- En la Unión de Emiratos Árabes (Al-Gazali y cols., 1977) en dos ciudades, Al Ain y Dubai, para 1994-95, se encontró un valor de 0,0222.
- Al revisar datos de aislados se encuentra:
- En India en 1973 (Majuder y Malhotra, 979) para 29 castas de Dhangar, los valores de van de 0,011 a 0,039.
- En Canadá (Philippe y Gomila, 1972) con datos de Isle-aux-Coudres, se observan valores de α que van de 0,00097 en 1740-49 a 0,01179 en 1950-59.
- En EE.UU. (Khoury, y cols., 1987), en un aislado religioso, los Old Order Amish, los valores de α van desde 0,00973 en 1850-99 a 0,01136 de 1960 en adelante.

Lo anterior permite los siguientes comentarios:

- La consanguinidad en poblaciones abiertas es mucho menor que en poblaciones aisladas, y en las primeras va decreciendo, mientras que las segundas tienden a mantener valores constantes o con descensos mínimos.
- Los valores de α para datos totales por países fluctúan entre los primos segundos y medio y primos quintos. Los valores para regiones fluctúan entre los primos primeros y medios y primos quintos, estando los valores más altos en sitios en que existe aislamiento religioso. Los valores en aislados fluctúan entre los de primos primeros y primos quintos. Todo esto demuestra la gran heterogeneidad de α en distintas poblaciones, independientemente del tipo que ellas sean.
- El valor de α más bajo mostrado, 0,00004, fue de un departamento francés, y el más alto, 0,039, de una casta de la India, o sea fluctúan entre un valor ínfimo de F, cercano a primos sextos, a un F entre primos primeros y primos primeros y medio.

Todo lo anterior se articula con los factores que influyen, condicionan, o se relacionan con la consanguinidad, por lo que se comentarán a continuación.

Si a las referencias del punto 2,2 se agregan otras, se puede establecer que los factores que, mayormente, influyen en la consanguinidad son los siguientes:

- Aislamiento religioso, étnico o sociocultural (Khoury y cols., 1987; Boetsch and Sevin, 1989; Khlat, 1988; Basaran *et al.*, 1988; Majumder y Malhotra, 1979), debido a que estos factores favorecen el encuentro entre personas emparentadas, con edades que posibilitan el matrimonio; y establecen reglas, escritas o no, que favorecen las uniones entre parientes. Esto permite frecuencias altas de uniones de parentesco cercano: tío(a)-sobrina(o) y primos primeros, y de uniones de consanguinidad múltiple, que al tener valores de F mayores que aquellas, elevan los valores de α. Es decir, a mayor aislamiento mayor consanguinidad.
- Distancia marital (De Araujo y Salzano, 1974), que se relaciona directamente con la densidad poblacional, lo que implica poblaciones de tamaño pequeño que permite uniones entre personas nacidas en el mismo lugar. Así se establece una relación inversa de este factor con la consanguinidad.
- Aislamiento geográfico, tales como densidad, ruralidad, altitud (Moroni, 1967; Pinto-Cisternas y cols., 1979; Valls, 1966; Gómez, 1989), debido a que esos factores también permiten la conjunción de personas emparentadas en una zona geográfica restringida. Así, la relación de la consanguinidad con la densidad es inversa, y directa con ruralidad y altitud.
- Migración (Calderón, 1989), ya que la emigración aumenta la posibilidad de consanguinidad, mientras la inmigración la disminuye, en especial en poblaciones pequeñas. Este factor se relaciona con niveles o desarrollo socioeconómico, e influye para que una zona, poblado o ciudad sea centrípeta o centrífuga para el fenómeno migratorio, y posea así mayor o menor aislamiento. La inmigración se relaciona clara e inversamente con la consanguinidad.
- Además, algunos de estos factores se han estudiado juntos: distancia marital y oportunidad de encuentro (Imaizumi, 1986b), ruralidad, nivel socioeconómico, y composición étnica (Da Fonseca y Freire-Maia, 1970), religión y clase social (Imaizumi, 1986a), clase social y etnicidad (Jorde y Potkanen, 1991), migración y edad al casarse (Calderón, 1983).

Esto se debe a que los factores nunca actúan de manera aislada, por las fuertes interrelaciones que poseen. Lo que sucede es que algunas investigaciones sobre estas causas consideran una o dos variables para cumplir sus objetivos y análisis, pero esto no significa que no existan otras. Una población puede ser categorizada con diferentes variables: sociales, demográficas, culturales, etc., y todas contribuyen a su dinámica, a su evolución y a la aparición de determinados procesos y fenómenos, entre los que está la consanguinidad; su desglose es por razones de orden práctico. Esto debe considerarse siempre que se analice un trabajo sobre las causas relacionadas con consanguinidad.

Las ventajas de los apellidos como elementos de análisis para la estructura de población ha hecho que métodos basados en ellos se usen para estimar, indirectamente, niveles de consanguinidad y de parentesco, además de trazar linajes, y definir afiliaciones étnicas (Gottlieb, 1983). La base teórica de esto es

que la posesión de un mismo apellido por dos personas distintas o de dos apellidos iguales en una persona, es decir su isonimia, sirve como indicador de parentesco, pensando que los apellidos han sido trasmitidos desde un antepasado común. Tal como se traspasan los genes. Se cumplan o no los supuestos para que esto sea así, la realidad es que hay numerosos trabajos que usan estos métodos (Lasker, 1985, 1991). Los coeficientes que se usan son el coeficiente de consanguinidad por isonimia (Crow y Mange, 1965), que se basa en la isonimia de una pareja o de una persona; el coeficiente Ri, de parentesco o relación por isonimia (Lasker, 1977), que mide isonimia entre distintos individuos de una o más poblaciones, y el coeficiente RP de "pares repetidos" (Lasker y Kaplan, 1985), que mide la repetición de pares de apellidos iguales en distintas parejas.

Sólo como ejemplo se comentan algunos trabajos que han usado estos coeficientes:

- En Venezuela se ha comprobado que la consanguinidad por isonimia da valores más semejantes a α al contrario de lo que había mostrado el coeficiente de Crow y Mangea, posiblemente por los cuatro apellidos que existen en las parejas latinoamericanas, y que ese coeficiente se relaciona muy bien con otras variables de la población (Pinto-Cisternas y cols.,1985; Castro de Guerra y cols., 1990) En Canadá (De Braekeleer, 1966), al comparar en pacientes con enfermedades recesivas el valor de α con el de consanguinidad por insonimia, se encontró que éste daba valores más altos, situación que acontece en otros estudios. En Japón (Imaizumi y Kaneko, 1997), al comparar con consanguinidad isonímica, se vio que ambas decrecían en el tiempo, pero el componente aleatorio (Fr) de la última permanecía constante. Además, se ha visto que el coeficiente R da información adecuada sobre estructura poblacional y sirve para establecer distintas relaciones con diferentes características poblacionales (Pinto-Cisternas y cols., 1990a, 1990b; Castro de Guerra y cols., 1999).
- Otros estudios son los siguientes: en Ferrara (Barrai y cols., 1987; 1991) los apellidos se usaron como indicador de consanguinidad y se relacionaron con variables demográficas. El coeficiente RP mostró ser útil para conocer estructura de población a través del efecto de las subdivisiones de distintos grupos (Biondi y cols., 1996), y en un aislado religioso de México se demostró que el coeficiente de consanguinidad por isonimia era un buen indicador de las características básicas del aislado (Allen y Redekop, 1987).

Por último, y aunque no están relacionados con la consanguinidad, el uso de apellidos ha permitido emplear distintos indicadores de estructura de población, usando como fuente de datos listados telefónicos o registros electorales, lo que posibilita disponer, para regiones o países, de una enorme cantidad de información. Ejemplos de esto son los de Venezuela (Rodríguez-Larralde y cols., 1993) e Italia (Barrai y cols., 1996), ambos indicativos de lo que se puede estudiar con los apellidos.

Efectos de la consanguinidad detectados en distintas poblaciones

Además de lo dicho en el punto 1.2, sobre los efectos de la consanguinidad en el hombre, ahora se comenta, más latamente, este aspecto.

Algunos autores piensan que la prohibición de uniones incestuosas, en casi todas las culturas, podría deberse al hecho empírico de la aparición de defectos en la descendencia de uniones muy cercanas: padre-hija, madre-hijo o hermano-a. Lo más probable es que este impedimento tenga una base cultural más que biológica. Pero, como en otras especies los descendientes de consanguíneos pueden tener algún deterioro, se pensó que en la especie humana podía ser igual. Por eso hay distintos estudios que tratan de detectar los efectos deletéreos de ese tipo de unión.

Uno de los trabajos más completos realizados sobre el efecto de la consanguinidad en humanos es el trabajo de Schull y Neel sobre niños japoneses (Schull y Neel, 1965), tanto por la base teórica que lo sustenta y la metodología empleada, como por el tamaño de las muestras y el número de variables analizadas. Sin embargo, las conclusiones no son categóricas en mostrar efectos negativos claros de la consanguinidad. No obstante, es indicativo de la existencia de consecuencias deletéreas de la consanguinidad, que afectan distintas características y son susceptibles de ser evidenciadas.

Así, no se encontró efecto de la consanguinidad para mortalidad, algunos índices de desarrollo físico, susceptibilidad a enfermedades infecciosas, erupción dentaria, número de dientes, número de caries (índice DMF), distintos exámenes clínicos, y estado neuromuscular y mental. Por el contrario, se determinó efecto sobre edad al caminar y al hablar, morbilidad, algunas medidas antropométricas, desarrollo corporal y osificación, gingivitis, maloclusión, defectos de esmalte y dentina, y rendimiento escolar. Sin embargo, estos efectos fueron bajos o modestos.

Los estudios para definir algún tipo de efecto deletéreo de la consanguinidad sobre algunas variables se han hecho a nivel individual y poblacional. La comparación se hace entre parejas consanguíneas o hijos de dichas parejas con controles que poseen un F igual a cero. Se eligen poblaciones con valores altos de α, o parejas o individuos con valores de F igual al de primos primeros (0,06250) o más altos. Para ello se puede recurrir a dos modos. Uno, es la comparación directa de variables epidemiológicas o clínicas y su análisis con distintas pruebas estadísticas. El otro, basado en el modelo propuesto por Morton (Morton y cols., 1956) y sus modificaciones, busca establecer los valores de la carga genética mutacional y de segregación. La fórmula: $-\log_e S=A+BF$ es la base de estos análisis. En la fórmula, S es la frecuencia relativa de sobrevivientes, F el coeficiente medio de consanguinidad, A el número de equivalentes deletéreos en una población panmíxtica con F=0, B el número de equivalentes deletéreos en una población con F=1. Con esto el número total de equivalentes deletéreos por gameto se sitúa entre B y A+B, mientras que la relación B/A indica el tipo de mecanismo que mantiene la carga genética: mutacional o segregacional.

La primera forma de análisis es simple. En cambio la segunda es compleja, y pese a las modificaciones y pruebas que ha tenido para demostrar su consistencia teórica, aún ofrece dudas metodológicas. Con ambas se han encontrado resultados que relacionan, directa o inversamente, a ciertas variables con la consanguinidad, pero también existen otros trabajos que, para las mismas variables, no encuentran relación alguna. Tomando en consideración lo anterior y el hecho que la cantidad de referencias es muy grande, se comentarán sólo algunas, considerando, eso sí, las dos formas de análisis, y resultados negativos y positivos para iguales variables.

Así, para la forma simple de análisis, se tiene lo siguiente:

- Para variables que indican crecimiento fetal: peso, talla, y circunferencia cefálica del recién nacido, se encontró una relación inversa con la consanguinidad sólo para peso, en 260 niños paquistaníes nacidos en Birmingham, Inglaterra (Honeyman y cols., 1987). Mientras que en 2.800 niños de Ankara, Turquía, para esas mismas variables no hubo efecto, estadísticamente significativo, aunque los hijos de primos primeros tenían valores más bajos que otros grupos (Basaran y cols., 1994).
- Para variables relacionadas con perfil reproductivo: abortos, nacidos muertos, y mortalidad neonatal e infantil, no se encontró efecto de la consanguinidad, salvo una relación directa con mortalidad infantil, en 4.471 embarazos de 926 uniones en la ciudad de Khartoum, Sudán (Saha y cols., 1990). Mientras que en 5.414 matrimonios de Turquía hubo una clara relación directa de la consanguinidad con estas variables, y más intensa en primos primeros (Tunçbílek y Koc, 1994); y en 5.007 mujeres de Kuwai hubo igual efecto pero no significativo estadísticamente (Al-Awadi y cols., 1986).
- En cuanto a la relación de la consanguinidad con la frecuencia de enfermedades genéticas, en Karnataka, India (Rada Rama Devi y cols., 1987), en 401 niños se vio que los con enfermedades autosómicas recesivas tenían los valores de F más altos; lo mismo se encontró en pacientes originarios del Medio Oriente, habitantes de Montreal, Canadá (Hoodfar y Teebi, 1996); mientras que en Sottunga, Finlandia (.O'Brien y cols., 1988), se vio que la consanguinidad no influía en la presencia de dichas enfermedades.
- Al analizar malformaciones congénitas se vio que en 1.613 hijos de primos primeros de Noruega (Magnus y cols., 1985) los malformados consanguíneos doblaban en frecuencia a los controles; igual resultado se encontró en niños malformados de Bahrai, golfo arábico (El-Shafei y cols., 1986); y lo mismo al analizar 3.730 nacidos vivos con diferentes malformaciones de distintos sistemas, en el sur de la India (Kulkarni y Kurian, 1990), pues los malformados consanguíneos eran cuatro veces más frecuentes que los controles, con valores más altos para hijos de tío-sobrina que de primos primeros.
- También, en un estudio en los Emiratos Árabes (Abdulrazzaq y cols., 1997), malformaciones congénitas, retardo mental y deterioro físico eran más frecuentes en consanguíneos; pero resultados negativos se encontaron para enfermedades comunes en personas, hijas de consanguíneos, en Israel (Jaber y cols., 1997).

Para la forma compleja de análisis, se puede señalar:

- Los trabajos de Schull y Neel (1966; 1972) analizan, de manera amplia, la teoría del modelo de Morton de carga genética. Ellos, junto a lo que señalan otros estudios al respecto (Freire-Maia y Azevedo, 1971; Krieger y cols., 1971; Freire-Maia y cols., 1970), permiten aseverar que el modelo no es consistente, debido a que su aplicación implica trabas metodológicas importantes.. No obstante esto, sobre este modo de analizar los efectos de la consanguinidad se puede decir lo siguiente:
- Un estudio en población hospitalaria en Brasil (Azevedo y cols., 1980) indica que sus estimaciones pueden ser vistas como "sugestión" que el efecto deletéreo de la consanguinidad no ocurre sólo en la niñez sino que se alarga a la vida adulta.
- Estudios extensos y completos sobre efectos de la consanguinidad en niños brasileños considerando varias variables (Freire-Maia y cols., 1983) muestran una carga mutacional de 1,5 letones por gameto que actúa sobre mortalidad infantil, ningún efecto de la consanguinidad sobre la morbilidad general, un efecto modesto sobre talla, y un débil efecto sobre "inteligencia". Además, en estudios sobre morbilidad, también realizados en Brasil (Ruas y Freire-Maia, 1984; Elisbao y Freire-Maia, 1984; Freire-Maia y Elisbao, 1984), no hay diferencias en los efectos de la consanguinidad entre blancos y negros, y la consanguinidad descubre, predominantemente, una carga mutacional. Además en la revisión de datos disponibles a la fecha, los valores de A, B y A/B, fluctúan entre 0,01 a 0,23; 0,2 a 5,8; y 3 a 77, respectivamente, lo que sin duda, implica una heterogeneidad que debe ser tomada en cuenta al considerar resultados de estudios que empleen estos métodos.
- Por otro lado, estudios más recientes (Reedy, 1992; Sivakumara y Karhikeyan, 1997) muestran un efecto casi nulo de la consanguinidad sobre pérdidas reproductivas, pero indican que la consanguinidad tendría un efecto a largo término.

Los comentarios finales sobre los efectos deletéreos de la consanguinidad, a la luz de lo señalado, serían los siguientes:

- Independientemente de los métodos de análisis empleados, las variables usadas y los tipos de muestras seleccionadas, la consanguinidad afecta negativamente a la especie humana.
- En general, este efecto se manifiesta por aumento de la morbilidad y distintas tasas de mortalidad, y por la disminución de los valores de ciertas características antropométricas, conductuales y de aprendizaje.
- Que los efectos sean o no estadísticamente significativos, al comparar consanguíneos con no consanguíneos, depende muchas veces de los métodos y del tipo de muestra elegido, pero en general, en una gran mayoría de estudios, se evidencia un efecto deletéreo, que no por leve deja de ser eso: un deterioro.
- Los efectos son mayores cuanto más alto es el valor de F de las personas estudiadas, y más evidentes en muestras de poblaciones donde la consangui-

nidad, por razones socioculturales, es un fenómeno que viene de larga data y continúa aún presente.

- Cualquier estudio encontrará siempre, o casi siempre, dificultades en sus análisis por las relaciones que presentan las uniones consanguíneas con muchas otras variables, algunas de las cuales son difíciles de determinar de manera clara y definida, sobre todo las relacionadas con aspectos socioculturales y socioeconómicos.
- El efecto deletéreo de la consanguinidad puede también deberse a la conjunción de ella con otras fuentes productoras de homocigocis como pueden ser el efecto fundador y la deriva genética, lo que también es un factor a considerar en los estudios respectivos.

Descripción y análisis de estudios sobre consanguinidad realizados en Chile

En Chile se han realizado distintos estudios de la consanguinidad, a partir de comienzos de la década del 60, más que nada debido al desarrollo que, a partir de esa fecha, adquirió la genética humana, clínica y poblacional, cuyos pioneros fueron R. Cruz-Coke y E. Covarrubias. La descripción y comentarios de algunos de esos trabajos se harán considerando los siguientes aspectos: estudios poblacionales sobre frecuencias y causas; contribuciones metodológicas, efectos de la consanguinidad, y métodos indirectos de su análisis, en el entendido que el número de trabajos en cada aspecto es distinto. Esto no es sino el reflejo de la evolución que ha tenido la investigación en genética humana en Chile.

La consanguinidad se ha estudiado en diferentes zonas geográficas, desde provincias a pequeños aislados rurales o indígenas, abarcando distintos períodos que van desde un año hasta más de un siglo, y considerando distintas causas que se relacionan con ella. Así se pueden señalar, entre otros, los siguientes estudios:

- En la ciudad de Arica (Cruz-Coke, 1966b); en la cuenca hidrográfica del valle de Elqui, de 1900 a 1975, analizando 10 comunas, urbanas y rurales (Zúñiga, 1980); en población hospitalizada de Santiago (Cruz-.Coke, 1965); en la antigua provincia de Valparaíso, hoy V Región, considerando distintos períodos que van de 1810 a 1969 y analizando zonas urbanas y rurales, individual o conjuntamente (Lazo y cols., 1970, 1978a, 1978b, 1996; Villarroel y cols., 1980; Quezada y Barrantes, 1973); en Nuñoa, Santiago, de 1850 a 1960 (Fernández y cols., 1966); en la comuna de Valdivia y la zona de San Juan de la Costa de 1908-69 (Ruiz y cols., 1976); y en diversas poblaciones, rurales e indígenas, aisladas: Aymaraes (Cruz-Coke y cols., 1966a), Atacameños (Champin y cols., 1976), Mapuches (Rothhammer y cols., 1971), Pehuenches (Covarrubias y cols., 1971), Pascuenses (Cruz-Coke, 1989) y Caleu (Blanco y Covarrubias, 1971). Un resumen parcial de esta información se da en la Tabla

Tabla 1. Características de distintas uniones consanguíneas

Nombre	Derecho romano	Derecho canónico	Valor de F
Tío(a)-sobrina(o)	3	II/I	1/8 ó 0,12500
Primos primeros	4	II/II	1/16 ó 0,06250
Primos primero y medios	5	III/II	1/32 ó 0,03125
Primos segundos	6	III/III	1/64 ó 0,01562
Primos segundos y medios	7	IV/III	1/128 ó 0,00781
Primos terceros	8	IV/IV	1/256 ó 0,00390

2, donde a excepción de los datos de Aymaraes, Pehuenches, Caleu y hospitalarios de Santiago, que fueron obtenidos por encuesta directa, todos los otros se obtuvieron de registros de matrimonios religiosos.

Un análisis de estos trabajos y lo que cada uno entrega como factores relacionados con la consanguinidad, permite comentar lo siguiente:

- La consanguinidad en poblaciones chilenas es más baja que en otras poblaciones, sobre todo europeas (ver Tabla 1), y esto es válido tanto para poblaciones urbanas como rurales y aislados, pero notándose una gran heterogeneidad en los valores encontrados, siendo los más bajos los de poblaciones urbanas.
- La consanguinidad desciende en el tiempo, independientemente del tipo de población, con descensos más altos en poblaciones urbanas. Esto no es sino una demostración de la "ruptura de los aislados".
- El valor más alto, un α de 0,00829, corresponde a un grupo indígena pehuenche, pero en algunas zonas rurales y aisladas de Valparaíso, en algunos períodos, hay valores parecidos. Estos valores están cercanos a los de una unión de primos segundo y medios. Los valores más bajos (0,00011) corresponden a una población indígena aymara y a una parroquia de La Serena, siendo estos valores más bajos que los de una unión de primos quintos, lo que también es signo de heterogeneidad.
- Las poblaciones del norte del país, independientemente de su tipo, presentan valores de consanguinidad más bajos que las del centro y sur. Una buena muestra de esto son los datos hospitalarios de Cruz-Coke (1965), ya que al dividir por origen geográfico a su muestra, los valores más altos corresponden a personas del centro del país; así mismo, este trabajo evidencia algo importante: los valores totales pueden no reflejar la realidad exacta de la consanguinidad en el tiempo, ya que al separar la muestra por edad se tiene que las personas mayores de 40 años provenían de parejas con consanguinidad promedio de 0,00217, mientras que las más jóvenes lo eran de parejas con valor de 0,00088, señalando así el cambio temporal de la misma.
- La causa más evidente para los valores altos encontrados es el aislamiento, de cualquier tipo: geográfico o étnico por ejemplo, el que está relacionado, a su vez, con ruralidad, baja densidad poblacional y altitud. Al contrario, el ma-

Tabla 2. Uniones consanguíneas y valores de α en distintas poblaciones chilenas y diferentes períodos

Población	Período	Número uniones	Valor de α	Referencia
A. Poblaciones indígenas:				
Aymaraes	1853-87	0,00011		Cruz-Coke y cols., 1966a
	1900-08	0,00000		
	1924-26	0,00125		
	1952-59	30	0,00000	
Atacameños, Socaire	1969-70	112	0,00344	Champin y cols., 1976
Mapuches, Boroa	1960-68	530	0,00100	Rothhammer y cols., 1971
Mapuches, Maquehue	1960-68	229	0,00136	
Mapuches, Puerto Domínguez	1960-69	179	0,00579	
Pehuenches, Pedregoso	1964-66	140	0,00829	Covarrubias y cols., 1971
Huilliches	1908-12	177	0,00366	Ruiz y cols., 1976
	1923-27	425	0,00452	
	1968-69	70	0,00178	
B. Poblaciones aisladas o rurales:				
Paihuano	1900-75	2.464	0,00214	Zúñiga, 1980
Vicuña, Parroquia Diaguitas	1912-75	787	0,00150	
Vicuña	1900-75	3.093	0,00108	
Caleu	1967	119	0,00604	Blanco y Covarrubias,1971
Olmué	1904-13	286	0,00654	Quezada y Barrantes, 1973
	1942-54	374	0,00372	
Casablanca	1865-74	865	0,00724	Lazo y cols., 1978a
	1905-14	683	0,00477	
Puchuncaví	1810-19	412	0,00485	Lazo y cols., 1978b
	1840-49	590	0,00697	
	1900-09	732	0,00580	
	1940-49	268	0,00233	
	1960-69	478	0,00154	
Valparaíso, zonas rurales	1017-26	937	0,00128	Lazo y cols., 1970
	1937-46	1.496	0,00163	
	1957-66	2.388	0,00095	
	1880-09	5.461	0,00563	Lazo y cols., 1996
	1940-69	7.733	0,00150	
C. Poblaciones urbanas:				
Arica	1952-59	1.088	0,00019	Cruz-Coke y cols., 1966b
La Serena, El Sagrario	1900-75	8.159	0,00075	Zúñiga, 1980
La Serena, San Isidro	1911-75	1.421	0,00051	
La Serena, San Francisco	1936-75	4.450	0,00011	
Santiago, población hospital	1963-64	770	0,00197	Cruz-Coke, 1965
Santiago, Nuñoa	1848-52	406	0,00165	Fernández y cols., 1966
	1878-82	820	0,00180	
	1908-12	438	0,00181	
	1938-42	644	0,00082	
	1958-62	533	0,00014	
Valparaíso, zonas urbanas	1917-26	17.792	0,00069	Lazo y cols., 1970
	1937-46	28.488	0,00042	
	1957-66	33.733	0,00031	
	1880-09	33.088	0,00117	Lazo y cols., 1996
	1940-69	60.583	0,00046	
Valparaíso, ciudad	1865-74	8.188	0,00133	Lazo y cols., 1978a
	1905-14	12.947	0,00109	
Viña del Mar, ciudad	1888-97	840	0,00110	Villarroel y cols., 1980
	1928-37	3.566	0,00070	
	1958-67	8.167	0,00033	
Valdivia, ciudad	1913-17	793	0,00120	Ruiz y cols., 1976
	1943-47	896	0,00058	
	1968-69	301	0,00020	

yor tamaño de las poblaciones y un nivel alto de urbanismo produce valores bajos. Este efecto se evidencia claramente al comparar, para iguales períodos, poblaciones urbanas y rurales de Valparaíso y Valdivia, comparación enteramente válida, ya que cada estudio fue realizado independientemente por dos grupos distintos, usando iguales metodologías.

- Otros aspectos que también hay que recalcar son, primero, el peso que determinadas uniones consanguíneas tienen sobre el valor total de α. Obviamente, a mayor número de uniones de tío(a)–sobrino(a) y primos primero, mayor será el valor total de la consanguinidad, y su influencia puede alcanzar a más del 50% de dicho valor, por lo que muchas veces las frecuencias de uniones consanguineas no indican el valor real de la endogamia de una población (Lazo y cols., 1996). El otro aspecto es el referente a los subtipos de esos mismos tipos de uniones. Las frecuencias de subtipos con valores de F', mayores que el F autosómico o iguales a cero, posibilitan la aparición o no de enfermedades ligadas al cromosoma X. Como las frecuencias de los subtipos están regidas, preferentemente, por causas de índole cultural o socioeconómico, estos son factores a considerar y analizar si aparece esa circunstancia en cualquier estudio. Así, se tiene que en poblaciones indígenas del sur del país hay mayor frecuencia de uniones de primos primeros cruzados patrilaterales (Blanco y Chakraborty, 1975), mientras que en poblaciones urbanas lo son aquellas de primos paralelos maternos y primos cruzados matrilaterales (Lazo y cols., 1996).
- En resumen, los valores de consanguinidad de poblaciones chilenas muestran las mismas tendencias espaciales y temporales que otras poblaciones del mundo, indicando con esto que, como fenómeno o proceso, la consaguinidad obedece a factores y causas que parecen ser universales.
- Por último, y no por ello menos importante, hay que dejar sentado que todos los trabajos señalados entregan no sólo información sobre consanguinidad, sino también sobre otros aspectos de la genética de poblaciones, como son migración, distancias maritales, edad al matrimonio y otros, lo que los convierte en fuentes de información útil e importante sobre el desarrollo de aspectos de la estructura poblacional de cada población en particular.

La revisión de la literatura permite comentar cuatro trabajos sobre aspectos metodológicos. Dos se refieren a proposiciones para computar los grados de parentesco, aunando algunas diferencias que ofrecen los cánones civiles y religiosos (Cruz-Coke, 1977, 1979). Otro se refiere a la forma de usar distintos registros en la búsqueda de información sobre consanguinidad (Lazo y cols., 1973), y el cuarto indica distintas maneras de usar apellidos para estos mismos fines (Pinto-Cisternas y Castro de Guerra, 1988).

En cuanto al estudio de los efectos de la consanguinidad, o su indagación en aspectos de la clínica médica, existen varios trabajos. Como ejemplos de esas investigaciones se puede señalar lo siguiente:

- Al examinar pérdidas fetales y mortalidad infantil en poblaciones indígenas sureñas se encontró que la primera variable estaba altamente correlacionada

con la consanguinidad, mientras que la segunda no (Blanco y Chakraborty, 1975).

- En cuanto a la relación de la consanguinidad con la aparición de enfermedades autosómicas recesivas se puede pensar que entre más infrecuente sea la enfermedad mayor es la probabilidad que quien la padezca sea descendiente de una pareja consanguínea. Teniendo en cuenta esa premisa se comentarán distintos trabajos separándolos en dos grupos: a)uno referido a la relación directa de la consanguinidad y enfermedades autosómicas recesivas, y b)otro relacionado con la descripción de enfermedades recesivas sin que haya una determinación explícita de consanguinidad.

Así, se tiene lo siguiente:

a) Estudios sobre condrocalcinosis articular, en 12 familias, en islas de Chiloé (Reginato y cols., 1976), señalan una "elevada consanguinidad explícita" y presencia de apellidos iguales en algunas de ellas; los datos se explican mejor por una herencia autosómica, pero sin establecer claramente si es dominante o recesiva; este es un excelente ejemplo de la ayuda que daría un análisis profundo de la consanguinidad existente para dilucidar ese problema, por mucho que la enfermedad aparezca como dominante (MIM 118600) en el catálogo de McKusick (1990). La presencia de periodontitis juvenil en 5 de 6 hijos de una pareja consanguínea de tío-sobrina, permite postular un tipo de herencia autosómica recesiva (López y cols., 1984), concordante con lo que se sabe de la enfermedad. Al estudiar dos familias extensas con miembros con retinitis pigmentosa (Moreno y cols., 1991) se vio que obedecían a dos tipos de herencia diferentes, en la rural y consanguínea (Loncoche), la enfermedad es recesiva, mientras que en la urbana y no consanguínea (Freire) es dominante, lo que está de acuerdo con la heterogeneidad en el modo de herencia que tiene la enfermedad. En 7 familias de pacientes con enfermedades metabólicas (Raiman y cols., 1992) al realizar sus genealogías se encontró consanguinidad sólo en 2, pero aún así recomiendan la ejecución de una "acuciosa anamnesis familiar" para ampliar el espectro del conocimiento de las enfermedades. La evaluación de una población aislada de la zona central costera (Cortés y cols., 1992) permitió detectar una alta incidencia de acromatopsia, debida posiblemente al pequeño tamaño de la población (600 personas), a una alta consanguinidad existente (= 0,0027) y a la presencia, en el 70% de la población, de un mismo apellido. Este es un buen ejemplo de la concentración de una enfermedad autosómica recesiva en un aislado, que por tal la permite. En Temuco se estudian dos hermanas con antecedentes de consanguinidad y de origen rural (Neira y cols., 1995) que presentaban picnodisostosis, que es una enfermedad autosómica recesiva.

b)Un estudio de egresos hospitalarios en Santiago para 1970-71 (Cruz-Coke y Valenzuela, 1973) pone en evidencia una baja frecuencia de enfermedades autosómicas recesivas, tanto monogénicas como malformaciones congénitas, al ser analizadas de acuerdo a la codificación de la OMS, pero no se da información sobre consanguinidad; los autores opinan que eso se debería al desconocimiento

de las patologías de origen genético en el medio clínico, situación que podría ser posible en esos años, pero que sin duda se ha revertido totalmente en este momento. En un caso clínico de cutis laxa tipo II, enfermedad autosómica recesiva, no se encuentra consanguinidad (Aracena y cols., 1996), lo mismo sucede en el estudio de un caso de síndrome de Bardet-Biedl (Mellado y cols., 1996), otra enfermedad recesiva, en un caso del infrecuente síndrome de Ellis Van Creveld. (Moreno y cols., 1998), y en un caso de tirosinemia tipo I (Raimann y cols., 1998). Por otro lado, en un estudio de rastreo de enfermedades recesivas (Cornejo y cols., 1990) se recomienda un abordaje multiprofesional de las enfermedades metabólicas autosómicas recesivas, lo que debe entenderse como que, implícitamente, se recomienda la participación de un genetista idóneo en estructura poblacional, actitud que refuerzan los dichos de una experta en esas patologías (M. Colombo, comunicación personal, 1999).

Lo mostrado hasta aquí demuestra que:

- Estudios sobre los efectos deletéreos de la consanguinidad, casi no se han efectuado en Chile.
- La aparición de frecuencias altas de enfermedades autosómicas recesivas está relacionada con características especiales que tienen las poblaciones donde eso sucede, lo que permite que distintas familias posean genes idénticos por descendencia. Algo similar se detectó en Venezuela para dos entidades recesivas, la MPS IH en la ciudad de Quibor (Arias y cols., 1982) y una displasia ectodérmica sindrómica en Isla Margarita (Bustos y cols., 1991), donde la gran mayoría de los afectados pertenecían a familias consanguíneas, emparentadas entre sí, que formaban verdaderos "bolsones" en medio de esas poblaciones.
- En los casos en que no es posible detectar consanguinidad parental en los afectados, se abre una interrogante sobre el origen de los genes que causan la enfermedad, lo que debería conducir a tener una especie de estrategia para agotar las posibilidades de determinar vecindad biológica de los padres de los afectados, y mucho más cuanto más infrecuente sea la enfermedad. Los juicios positivos de los expertos en enfermedades metabólicas, casi todas recesivas, respecto a esta alternativa, es importante, tanto como lo que en el mismo sentido se discutió en el Simposio "Enfermedades metabólicas" realizado en la reunión anual de la Sociedad de Genética de Chile, en octubre de 1998.
- Por la facilidad y bajo costo que tiene su obtención, y la información que se puede derivar de ellos, los apellidos han sido empleados en métodos indirectos para determinar distintos aspectos relacionados con consanguinidad y exogamia. Así se tiene lo siguiente:
- Usando apellidos se determinó en Isla de Pascua (Pinto-Cisternas y cols., 1992) un Ft isonímico de 0,00032 equivalente al de uniones de primos quintos, comprobando así la baja consanguinidad existente actualmente en esa población. Además, en un aislado semirrural de la V Región, Puente

Colmo (Pinto-Cisternas y cols., 1995), se realizó la reconstrucción genealógica de 139 familias, obteniéndose los coeficientes de consanguinidad isonímicos Fr, Fn y Ft, con valores de 0,00364, -0,00190 y 00171, respectivamente, lo que señala isonimia no baja, impedimento a la consaguinidad, por el valor negativo de Fn, y una endogamia total baja, equivalente a una unión de primos terceros y medios. El análisis de las genealogías y las respuestas a una encuesta evidenciaron un alto coeficiente de parentesco pero sin consanguinidad genealógica, debido a un impedimento de tipo cultural que, por distintas razones: morales, médicas, religiosas, provocan el rechazo de casi el 100% de los miembros de la población a ese tipo de unión, hechos que parece se evidencian por primera vez en una población chilena.

- Otros estudios han usado apellidos con otros propósitos, pero no independientes de la consanguinidad. Así, en poblaciones aymaraes (Chakraborty y cols., 1989) se usaron los apellidos para la determinación étnica que permitió una comparación con variables genéticas, demostrándose que los apellidos cumplen bien con esa tarea. En la V Región, usando datos de apellidos de 16 comunas, urbanas y rurales, obtenidos de matrimonios civiles de tres períodos distintos (1900-04, 1945-49. 1990-94), se ha podido establecer diferentes grados de exo y endogamia, espacial y temporalmente. La información pertinente se ha derivado de los valores de Ft, Ri, y las frecuencias de apellidos únicos, frecuentes y no hispánicos, ya que todos estos indicadores se relacionan con tamaño de las poblaciones, aislamiento, migración y ruralidad (Pinto-Cisternas, 1996, 1997, 1998 y 1999, datos no publicados).

Todo lo anterior permite decir como corolario final que, dadas las características de muchas de nuestras poblaciones humanas, no distintas a las que se han comentado en este capítulo, sea por condiciones, problemas que presentan o facilidades para abordarlos, todos los aspectos que pueden ser enfrentados con la consanguinidad siguen abiertos a la inquietud científica de los estudiosos del país y debiera esperarse que en el futuro se continuaran realizando investigaciones en esos temas.

REFERENCIAS

ABDULRAZZAQ Y.M., A. BENER, L.I. AL GAZALI, A.I. AL KHAYAT, R. MICALLEF AND T. GABER. A study of possible deleterious effects of consanguinity. Clin Genet 51:167-173, 1997.

ALLEN G. AND C.W. REDEKOP. Old Colony Mennonites in Mexico: migration and inbreeding. Soc Biol 34:166-179, 1987.

AL-AWADI S.A., K.K. NAGUIB, M.A. MOUSSA, T.I. FARAK, A.S. TEEBI AND M.Y. EL-KHALIFA. The effect of consanguineous marriages on reproductive wastage. Clin Genet 29:384-388, 1986.

AL-GAZALI L.I., A. BENER, Y.M. ABDULRAZZAQ, R. MICALLEF, A.I. AL-KHAYAT AND T. GABER. Consaguineous marriages in the United Arab Emirates. J Biosoc Sci 29:491-497, 1997.

ARACENA M., M.V. GARAY, T. RASMILIC Y G. MUHLHAUSEN. Cutis laxa Type II in males: case report. Rev. Bras. Genet. 19(suppl):152 (abstract), 1996.

ARIAS S., E. ZIMMER, J. PINTO-CISTERNAS AND J. QUERO. Phenotipic and populations features of MPS IH in Quíbor, Venezuela. In "Skeletal dysplasias", CJ Papadatos and CS Bartsocas, eds., pp 487-498. New York: Alan R Liss, Inc., 1982.

AZEVEDO E.S., N. FREIRE-MAIA, M.C.C. AZEVEDO, T.A. WEIMER AND M.M.M. SOUZA. Inbreeding in a Brasilian general hospital. Ann Hum Genet 43:255-264, 1980.

BARRAI I, LL CAVALLI-SFORZA AND A MORONI. The prediction of consanguineous marriage. Jap J Genet 44, suppl. 1:230-233, 1969.

BARRAI I., G. BARBUJANI, M. BERETTA, I. MAESTRI, A .RUSSO, G. FORMICA AND J. PINTO-CISTERNAS. Surnames in Ferrara: distribution, isonymy and levels of inbreding. Ann Hum Biol 14:415-423, 1987.

BARRAI I., C. SCAPOLI, E. CANELLA, G. FORMICA, R. BARALE AND M. BERETTA. Isonymy in records of birth and deaths in Ferrara. Ann. Hum. Biol. 18:395-404, 1991.

BARRAI I., C. SCAPOLI, M. BERETTA, C. NESTI, E. MAMOLINI AND A. RODRÍGUEZ-LARRALDE. Isonymy and the genetic structure of Switzerland. I. The distribution of surnames. Ann. Hum. Biol. 23:431-455, 1996.

BAZARAN N., B.S. SAYLI, A. BASARAN, M. SOLAK, S. ARTAN AND J.D. STEVENSON. Consanguineous marriages in the Turkish population. Clin. Genet. 34:339-341, 1988.

BAZARAN N., S. ARTAN, S. Y.AZICIOGLU, AND B.S. SAYLI. Effects of consanguinity on anthropometric measurements of newborn infants. Clin. Genet. 45:208-211, 1994.

BIONDI G., P. RASPE, C.G.N. MASCIE-TAYLOR AND G.W. LASKER. Repetition of the same pair of surnames in marriages in Albanian Italians, Greeck Italians, and the Italian population of Campobasso province. Hum. Biol. 68:573-583, 1996.

BLANCO R. Y E. COVARRUBIAS. Estudio genético en Caleu. Rev. Méd. Chile. 99:139-144, 1971.

BLANCO R. AND R. CHAKRABORTY. Consanguinity and demography in some Chilean populations. Hum. Hered. 25:477-487, 1975.

BOETSCH G. ET A. SEVIN. Problèmes méthodologiques de reconstitution genelalogique des populations ouvertes. Bull Mém Soc d'Anthrop Paris 5:71-82, 1988.

BOETSCH G. AND A. SEVIN. Inbreeding in a french peasant population. Int. J. Anthrop. 4:27-37, 1989.

BUSTOS T., V. SIMOSA, J. PINTO-CISTERNAS, W. ABRAMOVITS, L. JOLAY, L. RODRÍGUEZ, L. FERNÁNDEZ AND R. RAMELA. Autosomal recessive ectodermal dysplasia. I. An undescribed dysplasia/malformation syndrome. Am. J. Med. Genet. 41:398-404, 1991.

CALDERÓN R. Inbreeding, migration and age at marriage in rural Toledo, Spain. J. Biosoc. Sci. 15:47-57, 1983.

CALDERÓN R. Consanguinity in the Archbishopric of Toledo, Spain, 1900-79. I. Types of consanguineous mating in relation to premarital migration and its effects on inbreeding levels. J Biosoc Sci 21:253-266, 1989.

CASTILLA E.E., M.A. GÓMEZ, J.S. LÓPEZ-CAMELO AND J.E. PAZ. Frequency of first-cousin marriages from civil marriages certificates in Argentina. Hum. Biol. 63:203-210, 1991.

CASTRO DE GUERRA D., J. PINTO-CISTERNAS AND A. RODRÍGUEZ-LARRALDE. Inbreeding as measured by isonymy in two Venezuelan populations and its relationship with other variables. Hum. Biol. 62:269-278, 1990.

CASTRO DE GUERRA D., H. ARVELO AND J. PINTO-CISTERNAS. Population structure of two black Venezuelan population studied through their mating structure and other related variables. Ann. Hum. Biol. 26:141-150, 1999.

CAVALLI-SFORZA L.L. Demographic attacks on genetic problems. In: The use of vital statistics for genetics and radiation studies. UNWHO seminar. New York: UN, 1962.

CAVALLI-SFORZA L.L. Y W.F. BODMER. "Genética de las poblaciones humanas". Barcelona: Ediciones Omega, 1981.

CHAKRABORTY R., S.A. BARTON, R.E. FERREL AND W.J. SCHULL. Ethnicity determination by names among the Aymara of Chile and Bolivia. Hum. Biol. 61:159-177, 1989.

CHAKRABORTY R. AND A. CHAKRAVARI. On consanguineous marriages and the genetic load. Hum. Genet. 36:47-54., 1977.

CHAMPIN J., F. ROTHHAMMER, R. BLANCO Y H. PALOMINO. Consanguinidad en poblaciones chilenas. Rev. Méd. Chile. 104:202-206, 1976.

CONTERIO F. ET A. MORONI. Demographie et genetique. Populations et Familie 31:63-115, 1974.

CORNEJO V., M.C.E RAIMANN, N. MORAGA Y M. COLOMBO. Programa de rastreo neonatal de fenilquetonuria. Rev. Chil. Pediatr. 61:309-312, 1990.

CORTÉS F., M.A. ALLIENDE, J. VERDAGUER Y D. FRÍAS. Estudio de una población aislada con una alta incidencia de acromatopsia. Estimación de la consanguinidad y consideraciones clínicas. Rev. Bras. Genet .15(suppl):112 (abstract)., 1992.

COVARRUBIAS E., F. ROTHHAMMER, G. PEREIRA Y R. BLANCO. Aspectos de estructura genética de las poblaciones humanas chilenas. Rev. Méd. Chile. 99:177-182, 1971.

CROW J.F. AND A.P. MANGE. Measurements of inbreeding from the frequency of marriages between persons of the same surname. Eugen Quart 12:199-203, 1965.

CRUZ-COKE R. Consanguinidad parental en una población hospitalizada. Rev. Méd. Chile. 93:583-587, 1965.

CRUZ-COKE R., A.P. CRISTOFFANINI, F. BIANCANI Y M. ASPILLAGA. Fuerzas evolutivas en poblaciones andinas. Rev. Méd. Chile. 99:586-591, 1996a.

CRUZ-COKE R., A.P. CRISTOFFANINI, M. ASPILLAGA AND F. BIANCANI. Evolutionary forces in an environmental gradient in Arica, Chile. Hum. Biol. 38:422-438, 1966b.

CRUZ-COKE R. Y C.Y. VALENZUELA. Enfermedades hereditarias en un hospital general. Rev. Méd. Chile. 101:212-215, 1973.

CRUZ-COKE R. A genetic reform of the civil law computations of the degrees of relationship in families. Soc. Biol. 24:93-99, 1977.

CRUZ-COKE R. Reforma genética del método de cómputo de consanguinidad del Canon. Rev. Méd. Chile. 107:51-58, 1979.

CRUZ-COKE R. Los genes del pueblo pascuense. Rev. Méd. Chile. 117:685-694, 1989.

DA FONSECA L. AND N. FREIRE-MAIA. Further data on inbreeding levels in Brasilian populations. Soc. Biol. 17:324-328, 1970.

DE ARAUJO A.M. AND F.M. SALZANO. Marital distances and inbreeding in Porto Alegre, Brazil. Soc. Biol. 21:249-255, 1974.

DE BRAEKELEER M. Autosomal recessive disorders in Saguenay-Lac-Saint-Jean (Quebec, Canada): estimation of inbreeding from isonymy. Ann. Hum. Biol. 23:95-99, 1996.

ECKLAND B.K. Theories of mate selection . Eugen Quart 15:71-84, 1968.

ELISBAO T. AND N. FREIRE-MAIA. Inbreeding efect on morbidity. II. Analyses of a third survey including and recluding infantil and juvenil morbidity among Brasilian whites and negroes. Am. J. Med. Genet. 18:387-391, 1984.

EL-SHAFEI A., P.S.S RAO AND A. KAUR SANDHUR. Congenital malformations and consanguinity. Aust N.Z. J. Obstet. Gynaecol. 26:168-172, 1986.

FERNÁNDEZ R., E. COVARRUBIAS, M. BENADO, G. CASTELLI Y L. LAMBOROT. Microevolución en poblaciones humanas chilenas. II. Consanguinidad y migración en los matrimonios del área de Ñuñoa, Santiago, 1850-1960. Biológica XXXIX:32-55, 1966.

FREIRE-MAIA N. Inbreeding levels in different countries. Eugen Quart 4:127-138, 1957.

FREIRE-MAIA N. Inbreeding levels in America and Canadian populations: a comparison with Latin America. Eugen Quart 15:22-32, 1968.

FREIRE-MAIA N. AND J.B.C AZEVEDO. The inbreeding load in Brazilian whites and negroes as estimated with sib and cousin controls. Am. J. Hum. Genet. 23:1-7, 1971.

FREIRE-MAIA N., M.G.M. AZEVEDO-FIALHO AND F.L.N. FREIRE-MAIA. Inbreeding load, as estimated with sib control, in a Portuguese population. Hum. Hered. 20:248-251, 1970.

FREIRE-MAIS N., E.A. CHAUTARD-FREIRE-MAIA, I.P. DE AGUIAR-WOLTER, M.G. AZEVEDO-FIALHO, M. BARROS DE AZEVEDO, H. KRIEGER AND C.A.A. BARBOSA. Inbreeding studies in Brasilian school children. Am. J. Med. Genet. 16:331-355, 1983.

FREIRE-MAIA N. AND T. ELISBAO. Inbreeding effect on morbidity. III. A review of the world literature. Am. J. Med. Genet. 18:391-400, 1984.

GIRARD A. "Le choix du conjoint". Paris: Presses Universitaires de France, 1974.

GOTTLIEB K. Surnames as markers of inbreeding and migration. Hum. Biol. 55:209-408, 1983.

GÓMEZ P. Consanguinity: geographical variation and temporal evolution in the North of the Iberian peninsula, 1918-1968 (León, Spain). Int. J. Anthrop. 4:119-124, 1989.

HARRISON G.A. AND A.J. BOYCE, eds. "The structure of human populations". Oxford: Clarendon Press, 1972.

HONEYMAN M.M., L. BAHL, T. MARSHALL AND B.A. WHARTON. Consanguinity and fetal growth in Pakistani Moslems. Arch. Dis. Child. 62:231-235, 1987.

HOODFAR E. AND A.S. TEEBI. Genetic referrals of Middle Eastern origin in a western city: inbreeding and disease profile. J. Med. Genet. 33:212-215, 1996.

IMAIZUMI I. A recent survey of consanguineous marriages in Japan: religion and socioeconomic class effects. Ann. Hum. Biol. 13:317-330, 1986a.

IMAIZUMI I. Factors influencing the frequency of consanguineous marriages in Japan: marital distance and opportunity of encounter. Hum. Hered. 36:304-309, 1986b.

IMAIZUMI Y. AND R. KANEKO. Surnames and consanguineous marriages in Japan. J. Biosoc. Sci. 29:401-413, 1997.

JABER L., T. SHOHAT, J.I. ROTTER AND M. SHOHAT. Consanguinity and common adult diseases in Israeli Arab communities. Am. J. Med. Genet. 70:346-348, 1997.

JACQUARD A. "Structures génétiques des populations". Paris: Masson Editeurs, 1970.

JORDE L.B. AND K.J. PITKANEN. Inbreeding in Finland. Am. J. Phys. Anthrop. 84:127-139, 1991.

JORDE L.B., J.C. CAREY AND R.L. WHITE. "Medical genetics". St Louis: Mosby, 1995.

KHLAT M. Consanguineous marriages in Beirut: time trends, spatial distribution. Soc. Biol. 35:324-330, 1988.

KHOURY M.J., B.H. COHEN., E.L. DIAMOND, G.A. CHASE and V.A. MCKUSICK. Inbreeding and prereproductive mortality in the Old Order Amish. I. Genealogic epidemiology of inbreeding. Am. J. Epidemiol. 125:453-461, 1987.

KRIEGER H., N. FREIRE-MAIA AND J.B.C. AZEVEDO. The inbreeding load in Brasilian whites and negroes: further data and a reanalysis. Am. J. Hum. Genet. 23:8-16, 1971.

KUDO A. A method for calculating the inbreeding coefficient. Am. J. Hum. Genet. 14:426-432, 1962.

KUDO A. A method for calculating the inbreedinf coefficient. II. Sex-linked genes. Am J. Hum. Genet. 15:476-480, 1963.

KULKARNI M.L. AND M. KURIAN. Consanguinity and its effect on fetal growth and development: a south Indian study. J. Med. Genet. 27:348-352, 1990.

LASKER G.W. A coefficient of relationship by isonymy: a method of relationships between populations. Hum. Biol. 49:489-493, 1977.

LASKER G.W. "Surnames and genetic structure". Cambridge: Cambridge University Press, 1985.

LASKER G.W. AND B.A. KAPLAN. Surnames and genetic structure: repetition of the same pair of surnames of married couples, a measured of subdivision of the population. Hum. Biol. 57:431-440, 1985.

LASKER G.W. Revisión: datos sobre apellidos hispanoamericanos en los estudios de biología humana. An. Antrop. 28:107-128, 1991.

LAZO B., H. FIGUEROA, C. SALINAS, C. CAMPUSANO AND J. PINTO-CISTERNAS Consanguinity in the province of Valparaiso, Chile, 1917-1066. Soc. Biol. 17:167-179, 1970.

LAZO B., S. BALLESTEROS Y J. PINTO-CISTERNAS. Utilización de datos demográficos en genética humana. Rev. Méd. Chile. 101:257-262, 1973.

LAZO B., C. CAMPUSANO, H. FIGUEROA, J. PINTO-CISTERNAS AND E. ZAMBRA. Inbreeding and inmigration on urban and rural zones of Chile, with an endogamy index. Soc. Biol. 25:228-234, 1978a.

LAZO B., C. CAMPUSANO, J. PINTO-CISTERNAS AND E. ZAMBRA. Demographic evolution and consanguinity in a population of Valparaiso, Chile. Acta Cient. Venez. 29:53-56, 1978b.

LAZO B., C. CAMPUSANO Y J. PINTO-CISTERNAS. Análisis de la consanguinidad en poblaciones de la V Región, Valparaíso, Chile, desde 1880 a 1969. Acta Cient. Venez. 47:43-49, 1996.

LEBEL R.R. Consanguinity studies in Wisconsin I: secular trends in consanguineous marriage, 1843-1981. Am. J. Med. Genet. 15:543-560, 1983.

LEVITAN M. AND A. MONTAGU. "Texbook of human genetics". New York: Oxford University Press, 1971.

LÓPEZ N., PALOMINO H. Y LLOP E. Distribución de antígenos HLA y otros marcadores genéticos en una familia consanguínea con periodontitis juvenil. XVII Reunión Anual Soc. Genet. Chile: R-70 (abstract), 1984.

LUCCHETTI E., L. SOLIANI, F. CONTERIO AND G. SIGNIFREDI. Methodology of reconstruction and preliminary analysis of 1,533 genealogies of Parma vally population (Centuries XVI-XX). J. Hum. Evol. 8:781-787, 1979.

MAGNUS P., K. BERG AND T. BJERKEDAL. Association of parental consanguinity with decrease birth weigth and increase rate of early death and congenital malformations. Clin. Genet. 28:235-242, 1985.

MCKUSICK V.A. "Mendelian inheritance in man". 9th edition. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1990.

MAJUMDER P.P. AND K.C. MALHOTRA. Matrimonial distance, inbreeding coefficient and population size: Dhangar data. Ann. Hum. Biol. 6:17-27, 1979.

MELLADO C., R. MORENO, S. CASTILLO, R. YOULTON, P. SANZ, C. VILLASECA, V. DAHER, L. TOBELLA AND S. SALAZAR. Bardet-Biedl syndrome (BBS) and monosomy 21pter->q21: case report. Rev. Bras. Genet. 19 (suppl): 110(abstract), 1996.

MORENO R., P. NAVARRETE, S. ECHEVERRÍA, N. CONEJAN, V. RETAMAL Y D. TROYA. Retinitis pigmentosa en dos familias extensas. XXIV Reunión Anual Soc. Genet. Chile: R470 (resumen), 1991.

MORENO R., E. VILLAGRÁN Y S. APABLAZA. Síndrome de Ellis van Creveld y amenorrea primaria. Not. Biol. 6:29(resumen), 1998.

MORONI A. Sources, reliability and uselfulness of consanguinity data with special reference to Catholic records. In: The use of vital health statistics for genetics and radiation studies. UNWHO seminar. New York: UN, 1962.

MORONI A. Andamento della consanguineitá nell'Italia settentrionale negli ultimi quattro secoli. Atti. Ass. Genet. Ital. XII: 202-222, 1967.

MORTON E.N., J.F. CROW AND H.J. MULLER. An estimate of the mutational damage in man from data on consanguineous marriages. Proc. Nat. Acad. Sci. 42:855-863, 1956.

NEIRA C., C. PALMINIO Y R. MORENO. Picnodisostosis con craneosinostosis en 2 hermanas. XXVIII Reunión Anual Soc. Genet. Chile: 141(resumen), 1995.

O'BRIEN E., L.B. JORDE, B. RÖNNLÖF, J.O. FELLMAN AND A.Q.W. ERIKSSON. Inbreeding and genetic disease in Sottunga, Finland. Am. J. Phys. Anthrop. 75:477-486, 1988.

PHILIPPE P. AND J. GOMILA. Inbreeding effects in a French Canadian isolate. I. Evolution of inbreeding. Z. Morph. Anthrop. 64:54-59, 1972.

PINEDA L., J. PINTO-CISTERNAS AND S. ARIAS. Consanguinity on Colonia Tovar, a Venezuelan isolate of German ancestry (1843-1977). J. Hum. Evol. 14:587-596, 1985.

PINTO-CISTERNAS J., G. ZEI AND A. MORONI. Consanguinity in Spain, 1911-1943: General methodology, behavior, of demographic variables, and regional differences. Soc. Biol. 26:55-71, 1979.

PINTO-CISTERNAS J., L. PINEDA AND I. BARRAI. Estimation of inbreeding by isonymy in Iberoamerican populations: an extension of the method of Crow and Mange. Am. J. Hum. Genet. 37:373-385, 1985.

PINTO-CISTERNAS J. Y D. CASTRO DE GUERRA. Utilidad de los apellidos en estudios de biología humana: usos y perspectivas en poblaciones latinoamericanas. Rev. Méd. Chile. 116:1191-1197, 1988.

PINTO-CISTERNAS L., E. ZIMMER AND I. BARRAI. Comparison of Lasker's coefficient of relationship in a Venezuelan town in two different periods. Ann. Hum. Biol. 17:305-314, 1990a.

PINTO-CISTERNAS J., A. RODRÍGUEZ-LARRALDE AND D. CASTRO DE GUERRA. Comparison of two Venezuelan populations of African origin, through the coefficient by isonymy, Ri. Hum. Biol. 62:413-419, 1990b.

PINTO-CISTERNAS J., H. FIGUEROA, C. CAMPUSANO Y B. LAZO. Miscegenación en la Isla de Pascua, Chile. B)Evidencia derivada de los apellidos. Rev. Bras. Genet. 15(suppl):201(resumen), 1992.

PINTO-CISTERNAS J., E. ROMERO, T. CASTRO, A.M. NAVARRO, M.S. SANCRISTOFU Y M. COLOMBO. Coeficientes de relación (Ri) y consanguinidad isonímica (Ft) en la población de Puente Colmo, Limache, Chile. XXVIII Reunión Anual Soc. Genet. Chile:160 (resumen), 1995.

PINTO-CISTERNAS J. Migration and outbreeding in three Chilean populations through the frequency of their non-hispanic surnames. Rev. Bras. Genet. 19(suppl):201(abstract).

PINTO-CISTERNAS J., H. ARVELO AND D. CASTRO DE GUERRA. 1997 Coefficient of relationship (Ri) within and between four black Venezuelan populations. Int. J. Anthrop. 12:55-62, 1996.

PINTO-CISTERNAS J. Isonimia y estructura poblacional en la V Región. Not Biol 6:18(abstract), 1997.

PINTO-CISTERNAS J. Apellidos, demografía y estructura poblacional en la V Región. XXXI Reunión Anual Soc. Genet. Chile:140(resumen), 1998.

QUEZADA M. Y R. BARRANTES. Análisis de la endogamia en una población chilena. Rev. Méd. Chile. 101:227-230, 1973.

RADHA RAMA DEVI A., N. APPAJI RAO AND A.H. BITTLES. Inbreeding and the incidence of childhood genetic disorders in Karnataka, South India. J. Med. Genet. 24:362-365, 1987.

RAIMANN E., V. CORNEJO Y M. COLOMBO. Estudio de 7 familias de pacientes con enfermedades metabólicas. XXV Reunión Anual Soc. Genet. Chile: 93 (resumen), 1992.

RAIMANN E., A. VALIENTE, M. JIMÉNEZ, L. MUÑOZ Y V. CORNEJO. XXXI Reunión Anual Soc. Genet. Chile: 96 (resumen), 1998.

REEDY B.M. The inbreeding effects on reproductive outcome: a study based on a large sample from the endogamous Vadde of Kolleru Lake, Andhra Pradesh, India. Hum. Biol. 64:659-682, 1992.

REGINATO A., J.L. HOLLANDER, V. MARTÍNEZ, F. VALENZUELA, V. SCHIAPPACASSE, E. COVARRUBIAS, S. JACOBELLI Y F. RUIZ. Condrocalcinosis articular familiar en las islas de Chiloé. Rev. Méd. Chile. 104:69-76, 1976.

ROBERTS D.F. Consanguineous marriages and calculation of the genetic load. Ann. Hum. Genet. 32:407-410, 1969.

RODRÍGUEZ-LARRALDE A., I. BARRAI AND J.C. ALFONZO. Isonymy structure of four Venezuelan States. Ann. Hum. Biol. 20:131-145, 1993.

ROTHHAMMER F., M. BENADO AND G. PEREIRA. Variability of two dental traits in Chilean Indian and mixed populations. Hum. Biol. 43:309-317, 1971.

ROTHHAMMER F. Y R. CRUZ-COKE. "Curso básico de genética humana". Santiago, Editorial Universitaria, 1977.

ROTHHAMMER F. "Genética de poblaciones humanas", Washington: OEA, 1977.

RUAS P.M. AND N. FREIRE-MAIA. Inbreeding effect on morbidity. Am. J. Med. Genet. 18:381-400, 1984.

RUIZ G., G. MORALES, L.A. GONZÁLEZ Y A.M. GUIJÓN. Consanguinidad y migración en poblaciones del sur de Chile. Medio Ambiente 2:64-69, 1976.

SAHA N., R.E. HAMAD AND S. MOHAMED. Inbreeding effects on reproductive outcome in a Sudanese population. Hum. Hered. 40:208-212, 1990.

SCHULL W.J. AND J.V. NEEL. "The effects of inbreeding on Japanese children". New York: Harper and Row, 1965.

SCHULL W.J. AND J.V. NEEL. Some further observations on the effect of inbreeding on mortality in Kure, Japan. Am. J. Hum. Genet. 18:144-152, 1966.

SCHULL W.J. Genetic implications of population breeding structure. In: "The structure of human populations", G.H. Harrison and A.J. Boyce, eds. pp 146-164. Oxford: Claredon Press, 1972.

SCHULL W.J. AND J.V. NEEL. The effects of parental consanguinity and inbreeding in Hirado, Japan. V: Summary and interpretation. Am. J. Hum. Genet. 24:425-453, 1972.

SHEFFIELD V.C., E.M. STONE AND R. CARMI., Use of isolate inbreed human populations for identification of disease genes. Trends Genet 14:391-396, 1998.

SIVAKUMARA T.A. AND S. KARTHIKEYAN. Effects of inbreeding on reproductive losses in Kota tribe. Acta Genet. Med. Gemellol. 46:123-128.62, 1997.

SUTTER J. and J.M. GOUX. Decline of consanguineous marriages in France from 1926 to 1958. Eugen Quart 11: 127-140, 1964.

TUNÇBILEK E. AND I. KOC. Consanguineous marriages in Turkey and its impact on fertility and mortality. Ann. Hum. Genet. 58:321-329, 1994.

VALLS A. Quelques données nouvelles sur la consanguinité en Espagne. J. Génét. Hum. 15:121-132, 1966.

VALLS A. "Antropología de la consanguinidad". Madrid: Editorial de la Universidad Complutense, 1982.

VANDENBERG S.G. Assortative mating, or who marries whom? Behav. Genet. 2:127-157, 1972.

VILLARROEL H., B. LAZO, C. CAMPUSANO, J. PINTO-CISTERNAS Y S. BALLESTEROS. Consanguinidad y migración en Viña del Mar durante 1883 a 1967. Rev. Méd. Chile. 108:407-412, 1980.

ZÚÑIGA J. "La consanguinidad en el valle de Elqui". La Serena. Ediciones de la Universidad de Chile, 1980.